سلسلة نظرية العقل في التربية الخاصة 6

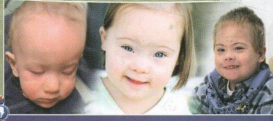
اضطرابات النمو الشامل

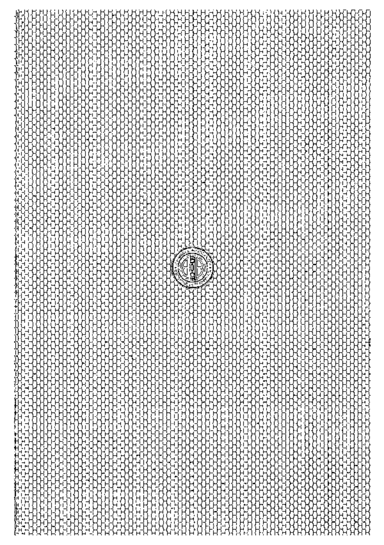
Pervasive Development Disorders (PDDS)

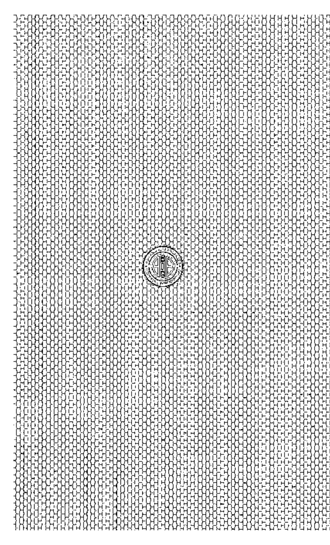
الدكتور
محمد صالح الإمام
أستاذ التربية الخاصة المشارك

الدكتور
فؤاد عيد الجوالده
دكتوراه في التربية الخاصة

كلية العلوم التربوية والنفسية
جامعة عمان العربية للدراسات العليا










6
اضطرابات النمو الشامل

المملكة الأردنية الهاشمية/رقم الإيداع لدى دائرة المكتبة الوطنية: (2010/7/2722)

616,8588

الإمام، محمد صالح

اضطرابات النمو الشامل//محمد صالح الإمام

فؤاد عيد الجوالدة - عمان: دار الثقافة 2011

رقم الإيداع: (2010/7/2722)

الواصفات:/اضطرابات النمو//نمو الأفراد//

• أعدت دائرة المكتبة الوطنية بيانات الفهرسة والتصنيف الأولية

ISBN 9957-16-655-7

الطبعة الأولى 2011م - 1432هـ



المركز الرئيسي: عمان - وسط البلد - قرب الجامع الحسيني - عمارة الحجيري
هاتف: 4646361 6 (962 +) فاكس: 4610291 6 (962 +) ص.ب 1592 عمان 11118 الأردن

فرع الجامعة: عمان - شارع الملكة رانيا العبدالله (الجامعة سابقاً) - مقابل بوابة العلوم - مجمع عربيات التجاري
هاتف: 5341929 6 (962 +) فاكس: 5344929 6 (962 +) ص.ب 20412 عمان 11118 الأردن

Website: www.daralthaqafa.com e-mail: info@daralthaqafa.com

تصميم وإنتاج
مكتب دار الثقافة للتصميم والإنتاج

سلسلة نظرية العقل في التربية الخاصة 6

اضطرابات النمو الشامل

الدكتور
محمد صالح الإمام
أستاذ التربية الخاصة المشارك

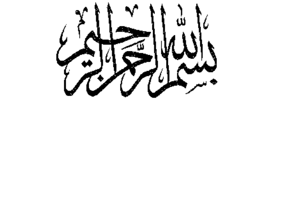
الدكتور
فؤاد عيد الجوالده
دكتوراه في التربية الخاصة

كلية العلوم التربوية والنفسية
جامعة عمان العربية للدراسات العليا



1432هـ-2011م




بسم الله الرحمن الرحيم



الإهداء

إلى روح أستاذي القدير . . . الأستاذ الدكتور محمد ثابت علي الدين

إلى روح أستاذي الجليل . . . الأستاذ الدكتور شاكر قنديل

أسكنهم الله فسيح جناته بقدر ما بذلوا من جهد خارق مبرور

إلى الفضلى . . المربية والعالمة . . . الأستاذة الدكتورة نادية شريف

إلى صاحب الأصالة والعطاء . . . الأستاذ الدكتور صلاح مراد

إلى صاحب القيم . . . الأستاذ الدكتور فاروق السعيد جبريل

إلى مهندس البحث العلمي . . صاحب المقام الرفيع . . . الدكتور محمد عبد المطلب

إلى القيم والنزيه . . . الأستاذ الدكتور محمد نزيه حمدي

أداء . . . عطاء . . . ووفاء . . . وفضيلة

الدكتور محمد صالح الإمام



الإهداء

إلى أستاذي . . . الدكتور محمد صالح الإمام

"حفظه الله"

مع حبي وتقديري لك

لوفور عطاؤك الذي لا ينضب

الدكتور فؤاد عيد الجوالده



الفهرس

الباب الثاني
الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

الباب الثالث

الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس

قائمة الأشكال

قائمة الجداول



مقدمة الكتاب

﴿ فَلْيَنظُرِ الْإِنسَانُ مِمَّ خُلِقَ (٥) خُلِقَ مِن مَّاءٍ دَافِقٍ (٦) يَخْرُجُ مِن بَيْنِ الصُّلْبِ وَالتَّرَائِبِ (٧) ﴾

سورة الطارق

لنتأمل هـذه الآيـات الكريمـة، لنكـون المقدمـة الروحانيـة والعمليـة لهـذا الكتـاب......، وليعـي كـل مُـدبر......، وكـل مُفكـر، وكـل رزيـن، في آيـات الـذكر الحكيم، ومـا تمليـه في قلـب كـل مبصـر ومخلـص، لمـا يريـد أن يقدمـه لطلابـه ذوي الحاجات الخاصة، والمتلهفين للعلم، والعاشقين لكل جديد دون هوى أو تزييف......، فالحمد لله الذي أعطانا تفسيراً عصرياً لهذه الآيات المباركات وأنها لدعوة في التربية الإبداعية لذوي الإعاقات.

فليفكر الإنسان من أي شيء خلق؟، خلق الإنسان من ماء متدفق، يخرج هذا الماء من بين الصلب وعظام الصدر من الرجل والمرأة، والصلب هو منطقة العمود الفقري – والترائب هـي عظـام الصـدر، وقد بيّنت الدراسـات الجنينية الحديثة أن نـواة الجهـاز التناسلي والجهاز البولي في الجنين تظهر بين الخلايا الغضروفية المكونة لعظام العمود الفقري وبين الخلايا المكونة لعظام الصدر وتبقى الكلى في مكانها وتنزل الخصية إلى مكانها الطبيعي في الصفن عند الولادة، وعلى الرغم من انحدار الخصية إلى أسفل، فإن الشريان الذي يُغذّيها بالدم طول حياتها يتفرع من الأورطية بحذاء الشريان الكلوي.

كما أن العصب الذي ينقل الإحساس إليها ويساعدها على إنتاج الحيوانات المنوية وما يصاحب ذلك من سوائل متفرع من العصب الصدري العاشر الذي يغادر النخاع الشوكي بين الضلعين العاشر والحادي عشر.

وواضح من ذلك أن الأعضاء التناسلية وما يغذيها من أعصاب وأوعية دموية تنشأ مـن موضـع في الجسـم بـين الصلب والترائب "العمـود الفقـري والقفـص الصدري".

وتوجد عدة عوامل تلعب دوراً مهماً في تحديد ماهية الطفل، منها ما هو وراثي حيث

يتم توريث هذه الجينات من جيل إلى جيل، ومنها ما هو هرموني حيث أن لبعض الغدد في الجسم دوراً كبيراً ومؤثراً في عملية اكتمال النمو الطبيعي للطفل، كذلك هناك عوامل بيئية لها دورها في نشوء الاضطراب، كأن يعيش الطفل في جو عائلي ونفسي غير مريح فينعكس عليه سلباً مما يؤدي إلى تأخر في نموه.

يتناول هذا الكتاب ثلاثة أبواب أشتمل الباب الأول على: نظرة جديدة في نظرية العقل واضطرابات النمو الشامل وتم تقسيمه إلى فصلين أولهما: نظرية العقل، وثانيهما :مفهوم اضطرابات النمو الشامل وتطوره، وأختتم هذا الباب بمخطط سهمي يبين بعض الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجيني، والذي تم تناوله في البابين الثاني والثالث، واشتمل الباب الثاني على الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة، وتم تناوله في تسعة عشر فصلاً؛ كما أشتمل الباب الثالث على الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس، وتم تناوله في سبعة فصول.

وهذه الأبواب حاولت إبراز الحقيقة للتربويين والمهتمين، بشأن ذوي اضطرابات النمو الشامل؛ حيث أعتقد البعض بأن تربية هؤلاء الأطفال عمل روتيني حتى يأخذ الله وديعته، وهذا المفهوم فيه أرتقاء من المؤلفين، عكس ما يضمره بعض الأهالي......، إلا أن العلم يزف بشرى لهؤلاء بأن العلاج قادم ووسائل تحسين هؤلاء الأطفال تتطور وتنمو، والبرامج الوقائية والعلاجية، على قدم وساق من الخبراء والعلماء في الميدان.

مشكلات النمو والإعاقة عند الأطفال وخاصة ذوي اضطرابات النمو الشامل، هي مشكلات مزمنة تستمر مدى الحياة ولها تكلفة مالية واجتماعية كبيرة، والمعلومات عن مدى انتشارها والعوامل المصاحبة لها يمكن أن ترشدنا للأولويات والأسس الواجب إتباعها عند التخطيط لمواجهتها.

وندعو إلى مصممو المناهج المدرسية لإعلاء قيمة المعرفة العلمية، وتضمين معاناة هؤلاء الأفراد في الكتب المدرسية؛ لتعديل الاتجاهات، وقبول ذوي الاضطرابات، ودمجهم في المجتمع دون أن يحدث لهم مشكلات، وهنا يتحقق مفهوم الحركية الاجتماعية Social Class Mobility وهي انتقال الفرد من طبقة إلى أخرى.

فالتربية ليست مشكلة المهتمين وحدهم بل تعني المجتمع بأسره، لذلك تشهد الأمم تطوير الطرق والخدمات التي من شأنها الإسهام في الارتقاء بهذه الفئة من الأفراد، إذ أن بناء شخصية هؤلاء الأفراد وتوجيههم هي من الأمور الصعبة إذ تتطلب دراسات عديدة، وتتطلب الكشف عن حاجات وقدرات واتجاهات وميول واستعدادات هؤلاء الأفراد، بل تتطلب التعرف على المشاكل التي قد تواجههم، كما تتطلب التفكير والإعداد لوضع حلول لكل المشكلات.

ومن هذه المنطلق فان هذا الكتاب يوجه إلى استثمار سلوك الأفراد والتصرف بحكمه والاستفادة من إمكاناتهم الشخصية، في سبيل تكوين إنسان فاعل ومشارك قادر على قبول من حوله وتقبل المحيطين له.

كما يوجه إلى الاستعانة بالمتخصصين والاطلاع على كل ما يكتب حديثاً في هذا المجال حيث ينفرد هذا الكتاب برؤية مستقبلية ورؤية عصرية في التطرق لبعض المتلازمات، ولم يتمكن أي كاتب تربوي الإلمام بكل هذه المتلازمات، لكن قد يأتي اليوم الذي تجتمع هذه المتلازمات في مراجع ويكون لجمّعيها وكاتبيها الأجر الكبير في عمليات التنوير.

لغة الكتاب، لغة سهله، ويمكن للقارئ أن يستخلص كل ما يحتاجه من خلال قراءة أي فقرة، وقد زُود الكتاب ببعض الصور التوضيحية لزيادة الفائدة.

نعتقد أن القارئ سيجد في هذا الكتاب لبنة جيدة تضاف إلى المكتبة التربوية.

فالمؤلفان يشعران بأنهما قد تبنيا أشهر المتلازمات وأخفها، وقدما ما يمكن أن يزيد مدارك المعرفة لدى التربويين المتميزين.

يعد هذا الكتاب كتاباً علمياً وعملياً يناسب كلاً من الدارسين والمتخصصين على مستوى الجامعة والعاملين في الميدان مع ذوي الإعاقات.

هذا الكتاب قد تم إعداده والمؤلفان يضعان في أذهانهم الخبرة التربوية التي يمكن اكتسابها للوصول إلى أفضل تعامل مع الأشخاص ذوي الإعاقات.

كما نأمل من المتخصصين الاستعانة بهذا الكتاب وتزويدنا بالآراء السديدة وخبراتهم المأجورة بإذن الله، وتحليل الجديد الذي كتب في هذا المجال حيث ينفرد هذا الكتاب برؤية عصرية في مجال ذوي اضطرابات النمو الشامل، فهذا الكتاب يوفر القدر الأكبر من المعلومات حول كل الجوانب التي تهم المربين والمتخصصين في مجال اضطرابات النمو الشامل، مع التركيز على نظرية العقل ومنطلقاتها والأساليب التربوية المناسبة لهؤلاء الأفراد، ومن أجل ذلك تم الاعتماد على سرد عدد كبير من النظريات التقليدية والأبحاث العلمية الجارية.

آملين أن نحقق من خلال هذا الكتاب مساهمة حقيقية في تغيير وتعديل وتشكيل توجهات عصرية تهدف إلى إضافة أفراد أقوياء للمجتمع لهم دورهم مهما علا أو قل في العملية التنموية لأفراد يطلق عليهم البعض بأنهم عالة.

"وآخر دعوانا أن الحمد لله رب العالمين"

المؤلفان

الدكتور محمد صالح الإمام

الدكتور فؤاد عيد الجوالده

أهمية الكتاب

تكمن أهمية الكتاب في:

- التعرف على اضطرابات النمو الشامل من حيث أسبابها، وأعراضها، ومضاعفاتها.
- التعرف على نسب الانتشار، والتشخيص، وطرق العلاج.
- الوقاية والتدخل المبكر.
- إرشادات للأهل.
- يعد محاولة لتوظيف نظرية العقل في مجال ذوي اضطرابات النمو الشامل.
- يعد مدخلاً لإجراء دراسات مستقبلية لدى فئات الأطفال ذوي اضطرابات النمو الشامل.



الباب الأول

نظرية العقل

واضطرابات النمو الشامل



الفصل الأول
نظرية العقل

تعرف هذه النظرية أيضاً باسم "قراءة العقل" وهو المصطلح الذي استخدمه علماء النفس والفلاسفة لوصف القدرة على تفسير السلوك حسب الأفكار والمشاعر والرغبات والغايات الأساسية.

ونحن نعزو حالات العقل لأنفسنا والآخرين طوال الوقت (مثلاً، نرى شخصاً يلتمس كأساً من القهوة، نفترض أنه يشعر بالعطش)، وعادة ما تكون الأسباب التي نقدمها غير صحيحة (الشخص الذي اعتقدت أنه عطشان، قد يرغب في الحقيقة أن يقرأ اسم المصنع في أسفل الفنجان) ومع ذلك، فإن القيام بهذا العزو هو الطريقة الافتراضية التي يتم عن طريقها بناء وتسيير بيئتنا الاجتماعية، وعندما يكون هناك ضعف في نظرية العقل، كما يحدث، وبدرجات متنوعة في حالات التوحد وانفصام الشخصية، ينقطع الاتصال (Zunshine,2008)، ويعتقد علماء النفس التطوري المعرفي بأن تعديلات قراءة العقل يمكن أن تكون قد تطورت خلال "الثورة المعرفية العصبية الشاملة" Massive Neurocognitive Evolution التي حدثت خلال العصر البلستوسيني Pleistocene (10,000 ـ 1,8 مليون عاماً مضت) وكان انبثاق هذه التعديلات هو استجابة الثورة إلى التحدي المُعقد بشكل مدهش الذي واجهه أجدادنا الذين كانوا يحتاجون لفهم سلوك الآخرين في مجموعتهم التي كان من الممكن أن تضم حوالي 200 شخص.

كما يشير بارون كوهين (Baron-Cohen, 1995) "إن عزو الحالات العقلية إلى نظام مركب أو معقد (مثل الكائن البشري) يعتبر أسهل طريقة لفهمها" وهذا يعني التوصل إلى تفسير لسلوك النظام المركب والتنبؤ بما سوف يقوم به فيما بعد " ويمعنى

آخر، فإن قراءة العقل يتم التنبؤ بها حسب شدة تركيز الطبيعة الاجتماعية للجنس البشري، كما أنها تجعل هذه الطبيعة الاجتماعية المركزة ممكنة.

إن كلمة "نظرية" في نظرية العقل والقراءة في "قراءة العقل" كما تذكر زيونشاين (Zunshine, 2008) يمكن أن تكون مضللة لأنها قد تعني أننا نفسر الحالات العقلية بشكل قصدي وواعي، وفي الحقيقة، من الممكن أن يكون الأمر صعباً بالنسبة لنا من حيث تقدير كمية قراءة العقل التي تحدث في مستوى لا يمكن الوصول إليه عن طريق وعينا، حيث أنه يبدو أننا في الوقت الذي يقوم فيه جهازنا الإدراكي بالتسجيل "بشوق" المعلومات حول أجساد الناس وتعبير وجوههم، لا تقوم هذه الأجهزة بالضرورة بتوفير جميع هذه المعلومات لنا لكي نقوم بالتفسير الواعي، ولنفكر "بالأداء المخادع للعصبونات العاكسة"، وحول التقليد ما بين القرود والبشر فلقد اكتشفت الدراسات وجود "نظام عصبي عاكس" يظهر ارتباحاً داخلياً بين تمثيلات الوظائف الإدراكية والحركية"، وهذا يعني أن العقل يتم فهمه عندما تؤدي مشاهدته إلى "استجابة" من قبل الجهاز الحركي لدى المشاهد.

ولذلك، عندما نشاهد شخصاً آخر يمسك بفنجان" يتم تفعيل نفس المجموعات العصبية التي تتحكم بتنفيذ حركات الإمساك "القبض" في مجالات الحركة لديك" ويبدو أن دماغك عند مستوى معين، لا يميز بين قيامك بشيء معين، وبين شخص آخر أنت تشاهده وهو يقوم بهذا الشيء.

وبمعنى آخر، تكون دوائرنا العصبية متناسقة بشكل قوي مع حضور وسلوك وعرض انفعالي لأعضاء آخرين من نفس جنسنا، ويبدأ هذا الاتساق مبكراً، (بعضه يكون موجوداً لدى حديثي الولادة) ويتخذ أشكالاً عديدة مع تقدمنا في السن في نفس البيئة، كما نكون على وعي شديد بلغة الجسد وتعبير الوجه لدى الآخرين حتى لو

كان لدى الكامل ودلالة مثل هذا النوعي يفلت منا، وكما يقول علماء الأعصاب المعرفيين الذين يعملون في نظرية العقل:

"يوفر الماكس العصبي آلية عصبية يمكن أن تكون عنصراً حاسماً في التقليد وفي قدرتنا على تمثيل أهداف وغايات الآخر؛ وعلى الرغم من أن دراسات التصوير الوظيفي المبكر قد ركزت في معظمها على فهم كيفية قيامنا بتمثيل "الأفعال البسيطة" للآخرين، إلا أن بعض الآراء الحديثة افترضت أن هناك آليات مشابهة تتضمن فهم مشاعر وأحاسيس الآخرين.

ولقد قاد الاهتمام بظاهرة التقمص العاطفي إلى انبثاقها في دراسات التصور التي فحصت ردود فعل العقل المتعاطفة والمؤثرة كاستجابة لقيام آخرين بعمل تعبير وجه انفعالي معين أو بسرد أحداث قصص محزنة مقابل سرد قصص عادية، أو قصص متخيلة مقابل قصص واقعية."

وفي دراسة بارون كوهين، وذيرزي، وكاثرين، وماري (Baron-Cohen, Therese, Catherine, Mary, 1997) عن اختبار نظرية العقل لدى بعض الأفراد من ذوي إعاقات النمو الشامل، تم اختيار ثلاثة مجموعات، حيث احتوت المجموعة الأولى على(ن=4) من ذوي التوحد عالي الأداء، ويتسمون بالتوحد المصاحب للتأخر اللغوي، و(ن=12) من ذوي متلازمة اسبيرجر، لهم نفس معايير التوحد ولكن دون أي تأخر لغوي، وبهذا فإنهم يحققون معايير متلازمة اسبيرجر وفقاً لتعريف منظمة الصحة العالمية، لقد تم اختيار المفحوصين ذوي التوحد أو متلازمة اسبيرجر ليتمتعوا على الأقل بمستوى الذكاء الطبيعي (85 فأكثر) في اختبار Wechsler للكبار، ويمكن اعتبارهم كحالات توحد خالص A pure Autism، ومتلازمة اسبيرجر ولا يعانون من الإعاقة العقلية، وفي هذه المجموعة بلغ عدد الذكور(ن=13) وعدد الإناث (ن=3).

وتكونت المجموعة الثانية (ن=50) من الكبار الذين لا يعانون من أي متلازمات، منهم (ن= 25) ذكراً، و(ن=25) أنثى، حيث تم اختيارهم عشوائياً من المجتمع العام لجامعة كامبريدج، ويفترض أنهم جميعاً يتمتعون بمدى طبيعي من الذكاء.

أما المجموعة الثالثة فقد تكونت (ن= 10) من الكبار الذين يعانون من متلازمة توريت وتتناسب أعمارهم مع أفراد المجموعتين الأولى والثانية، وبلغ عدد الذكور(ن=8) وعدد الإناث (ن=2) وقد تم تشخيصهم جميعاً على أنهم يعانون من متلازمة توريت، وقد تم كذلك اختيار المفحوصين الذين يعانون من متلازمة توريت ليتمتعوا بمستوى طبيعي لاختبار الذكاء.

ولقد تم تحقيق التجانس بين أفراد المجموعتين الأولى والثالثة في مهمة الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الأولى، والدرجة الثانية، ولم يتم استثناء أي من المفحوصين لعدم وجود أية عيوب في مهمة الأعين.

ولقد تم تقديم مهمة الأعين ومهمة القصص الغريبة ومهمتين للضبط بترتيب عشوائي لكافة المفحوصين، وقد تم اختبارهم بصورة فردية في غرفة هادئة؛ إما في بيوتهم الخاصة أو في العيادة أو في مختبر الجامعة.

لقد تم وصف بنود مهمة الأعين أولاً من قبل بارون - كوهن كاختبار للكبار في لغة العيون ويقوم الاختبار على الصور الفوتوغرافية لمنطقة العين لعدد (25) وجه مختلف من الذكور والإناث، للتعبير عن الحالات العقلية، وقد أخذت الوجوه من مجلة الصور، حيث تم تحديد حجم الصورة بـ (15×10سم) بالأسود والأبيض لنفس منطقة العين من الوجوه المختارة في كل صورة.

لقد تم عرض كل صورة لمدة ثلاثة ثواني على المفحوصين، وفي أسفل كل صورة مصطلحين يمثلان الحالة العقلية للشخص في الصورة، ويطلب من كل مفحوص

اختيار الكلمة الأفضل التي تصف ما يشعر أو يفكر به الشخص في الصورة، وقد كانت العلامة القصوى في هذا الاختبار هي (25)، وقد تحقق من صدق الاختبار وثباته.

ومن أجل اختبار فيما إذا كانت عيوب مهمة الصور تعود لعوامل أخرى فقد تم تقديم مهمتين للضبط Control Tasks للمفحوصين في المجموعة الأولى.

أ- مهمة تمييز الجنس Gender Recognition Task:

وتتضمن النظر إلى نفس مجموعات الصور في المهمة التجريبية، ولكن هذه المرة المطلوب هو تحديد جنس الشخص في كل صورة، ويعتبر هذا حكماً اجتماعياً لا يتضمن قراءة عقلية، ويسمح بالتأكد مما إذا كانت هنالك أية عيوب في مهمة الصور يمكن أن تعود إلى العيوب العامة في تفسير الوجه، وتبلغ العلامة القصوى للاختبار (25).

ب- مهمة تمييز العاطفة الرئيسية Basic Emotion Recognition Task:

وتتضمن الحكم على الصور الفوتوغرافية لكامل الوجه لتحديد العواطف الأساسية، وتهدف هذه المهمة للتعرف على وجود أية عيوب في مهمة الصور يمكن أن تعود لوجود عيوب في مهمة تمييز العاطفة الرئيسية، وقد تم استخدام (6) وجوه في هذه المهمة لاختبار العواطف الرئيسية التالية:

سعيد، حزين، غاضب، متفاجئ، مشمئز، خائف، وتجدر الإشارة هنا إلى أن مهمة تمييز العواطف الرئيسية تختلف عن مهمة الصور بطريقتين هما:

1. تستقي مهمة العواطف المعلومات من كامل الوجه، في حين تحصل مهمة الصور على المعلومات من منطقة الأعين فقط.
2. تختبر مهمة العواطف الرئيسية السنة، أما مهمة الصور فتختبر مدى واسع من الحالات العقلية.

وقد تم استخدام اختبار (T-test) لمعالجة البيانات، وأظهرت النتائج ما يلي:

1. عدم وجود فروق دالة إحصائياً بين الأفراد ذوي متلازمة توريت والأفراد الذين لا يعانون من أي متلازمات.
2. كان أداء مجموعتي ذوي متلازمة توريت، والذين لا يعانون من أي متلازمات، أفضل من أداء مجموعة الذين يعانون من التوحد أو متلازمة اسبيرجر.
3. جاء أداء الإناث في مجموعتين لذوي متلازمة توريت، والذين لا يعانون من أي متلازمات أفضل من أداء الذكور، في نفس المجموعتين.
4. يوجد فروق دالة إحصائياً بين ذكور مجموعة التوحد ومتلازمة أسبيرجر، والذكور الذين لا يعانون من أي متلازمات، لصالح المجموعة الثانية.
5. لا توجد فروق دالة إحصائياً بين المجموعات في مهمتي تمييز الجنس والعواطف.
6. عدم وجود علاقة ارتباطيه بين اختبار الذكاء والأداء في مهمة الصور في مجموعة التوحد ومتلازمة اسبيرجر.
7. استجاب جميع الأفراد ذوي متلازمة توريت، على كل القصص غير المألوفة عند عرضها عليهم، في حين ارتكب الأفراد ذوي التوحد ومتلازمة اسبيرجر أخطاء في هذه المهمة.

لقد قامت الدراسة باستخدام اختبار جديد لنظرية العقل عند الكبار كاختبار آخر متقدم، لاختبار الكبار الذين يعانون من التوحد عالي الأداء، ويشتمل هذا الاختبار على النظر إلى الصور الفوتوغرافية لمنطقة العين في الوجه.

واختيار أفضل كلمتين تصف ما يمكن أن يفكر أو يشعر به الشخص في الصورة، ويطلق على هذا الاختبار "قراءة العقل من خلال الأعين"، ويشتمل اختبار الأعين

على المهارات العقلية التي تجعل المفحوص قادراً على فهم الحالة العقلية وربطها بالوجه أو تحديداً بأجزاء من الوجه في هذه الحالة، وعادة ما يكون الاختبار بين حالات أساسية مثل السعادة والحزن والغضب وحالات معقدة مثل التخطيط، والاشمئزاز.

وقد قامت هذه الدراسة بمقارنة ثلاث مجموعات من المفحوصين في اختبار الصور: كبار من ذوي التوحد عالي الأداء، كبار طبيعيون، وكبار ذوو متلازمة توريت، وقد تم اختيار متلازمة توريت بسبب التشابه بين التوحد عالي الأداء، ومتلازمة اسبيرجر، ومتلازمة توريت في النواحي التالية:

1. يتمتع جميعهم بالذكاء في المدى الطبيعي.
2. جميعهم يعاني من الاضطراب التطوري منذ الطفولة.
3. تؤدي هذه الاضطرابات إلى تعطيل العلاقات الطبيعية مع الزملاء.
4. تؤدي هذه الاضطرابات إلى الأمور غير الاعتيادية المباشرة.
5. تؤثر هذه الاضطرابات على الذكور أكثر من الإناث.

ومن المتوقع أن لا يظهر الأشخاص ذوو متلازمة توريت عيوباً في هذا الاختبار المتقدم لنظرية العقل، وفي المقابل ستظهر العيوب عند ذوي التوحد عالي الأداء أو متلازمة اسبيرجر.

تقوم هذه الدراسة بافتراض تساوي مهمة الأعين مع مهمة نظرية العقل، ويبدو ذلك ممكناً لأن المفحوصين في هذه الدراسة يستخدمون مهمة الأعين ويشاركون بدراسة منفصلة تستخدم صور القصص غير المألوفة، فإنه إذا كان المفحوصين يعانون من صعوبات تتعلق بإحدى هذه المهمات فإنهم سيواجهون حتماً صعوبات تتعلق بالمهمة الأخرى.

هذا وتشتمل مهمة الصور على عملية أخرى تتمثل في المظاهر الأساسية للإدراك العاطفي وقراءة الوجوه، ومن أجل اختبار فيما إذا كانت صعوبات مهمة الصور تحدد

بالحالة العقلية أو تعود للعمليات الأخرى، وقد توصلوا إلى نوعين من مهمات الضبط: مهمة الإدراك العاطفي ومهمة الإدراك المتعلق بجنس الفرد.

وعن الفروق الفردية في الضبط الذاتي، ونظرية العقل لدى الأطفال، وجد كارلسون، وموسس (Carlson, Moses, 2001) أن التحكم الذاتي ارتبط بقوة مع نظرية العقل حتى بعد ضبط عدة عوامل هامة، وارتبطت المهام التي تتطلب تأخير الاستجابة المسيطرة بشكل دال إحصائياً مع نظرية العقل.

وإذا ما تم اعتبار مهمة الأعين بمثابة اختبار لنظرية العقل عند الكبار، وهذا يعد فرصة لاختبار الفروق الجنسية في المجموعة الطبيعية، وقد يقود ذلك إلى الاعتقاد بتقارب الإناث الطبيعيات مع الذكور الطبيعيين في مجال الحساسية الاجتماعية، ولكن معظم الدراسات السابقة التي تناولت نظرية العقل لم تستخدم الاختبارات بصورة فاعلة لتقييم فيما إذا كان هنالك أساس لهذه النتيجة، لذا فالمزيد من الدراسات نحو هذا التوجه لمقارنة لنتائج واستخلاص ما يمكن وصفه على الحالات المختلفة من ذوي إعاقات النمو الشامل.

بالرغم من كون ذوي التوحد عالي الأداء أو متلازمة اسبيرجر في المستوى الطبيعي أو فوق المتوسط في اختبار الذكاء، إلا أنهم يعانون من عيوب في أدائهم في اختبار نظرية العقل، وقد تم تأكيد هذا الافتراض في دراسات عدة، كما تم تأكيد أن أداء الإناث في المجتمع الطبيعي أفضل من أداء الذكور في اختبار نظرية العقل.

وتفسير ذلك يأتي من خلال توفير دليل تجريبي على العيوب التي يعاني منها الأفراد ذوي التوحد عالي الأداء أو متلازمة اسبيرجر في نظرية العقل، ويأتي التبرير الذي يفترض أن مهمة الأعين تعمل على قياس نظرية العقل ويعزى ذلك إلى:

1. أن الكلمات الصحيحة تمثل مصطلحات تصف الحالة العقلية.

2. مهمة الأعين تتضمن مصطلحات تصف الحالات العقلية الإدراكية؛ وليست مجرد مصطلحات عاطفية.
3. تعكس النتائج المستخلصة من مهمة الأعين نمط الأداء في اختبار القصص غير المألوفة، والتي تمثل اختبار متقدم لنظرية العقل.
4. إن الأداء الضعيف للمفحوصين ذوي التوحد عالي الأداء أو متلازمة اسبيرجر، لا يعود إلى استخلاص المعلومات الاجتماعية من خلال التلميحات البسيطة للصور أو إلى تمييز العواطف الرئيسية.

وتجدر الإشارة هنا إلى أن بعض المفحوصين ذوي التوحد عالي الأداء أو متلازمة اسبيرجر في عينة الدراسة هم من حملة الدرجات الجامعية؛ ورغم ذلك فقد كان أدائهم ضعيفاً في اختبار الأعين، وهذا يؤكد بشكل قوي على أن الإدراك الاجتماعي لا يعتمد على الذكاء العام.

وبالرغم من أن هذا الاختبار يعتبر متقدم جداً لنظرية العقل فإنه يبقى أسهل من المتطلبات الحقيقية لمواقف الحياة الاجتماعية، أن النتيجة المتعلقة بالعيوب في مهمة الأعين تعكس الصعوبات التي ظهرت في التوحد فيما يتعلق بفهم الأهمية العقلية للأعين، فعلى سبيل المثال، نجد أن الأشخاص القلقين ذوي التوحد عالي الأداء يعانون من إعاقات في الانتباه المشترك.

وقد وجد كذلك المراهقين ذوي التوحد عالي الأداء يعانون من صعوبات في تفسير اتجاه نظرات الشخص المتعلقة بأهداف أو رغبات هذا الشخص، بالإضافة إلى ذلك فإنهم يجهلون نسبياً أهمية اتجاه النظرة كإشارة على تفكير الشخص.

وفيما يتعلق بالفروق الجنسية التي تم التوصل قد يكون هنالك فروقات جنسية في معدل تطور نظرية العقل وفي مادتها التطورية والانتباه المشترك في الطفولة المبكرة،

ولوحظ أن تميز الإناث في مهمة القراءة العقلية يمكن اعتباره انعكاس للعوامل الاجتماعية أو الجينية.

وعن العلاقة بين الرغبة والاعتقاد الخاطئ في نظرية العقل لدى الطفولة المبكرة، قامت أربع تجارب بفحص العمليات التي تؤسس فهم الأطفال للرغبة، كما قامت بقياس فيما إذا كان من الممكن تفسير الصعوبة التي يواجهها الأطفال في الاعتقاد الخاطئ عن طريق سيطرة الرغبة على الاعتقاد، وأشارت النتائج إلى أنه بالنسبة للأطفال الذين يكون عمرهم ثلاث سنوات لا يوجد علاقة بين الرغبة والاعتقاد مما يوحي بأن الرغبة لا يمكنها تفسير الصعوبة التي يواجهونها في الاعتقاد الخاطئ، وأن الرغبة تعتمد على مفاتيح مختلفة أكثر من الاعتقاد (Frye;Ziv, 2003).

وفي هذا الصدد أجرى الإمام، الجوالده، (2008) دراسة مراحل تطور نظرية العقل لدى المعاقين عقلياً، حيث هدفت التعرف إلى الفروق في مراحل تطور نظرية العقل لدى المعاقين عقلياً القابلين للتعلم، كما يكشف عنها مقياس تطور نظرية العقل المصور، وتحديد ما إذا كان هناك اتفاق بين مراحل تطور نظرية العقل والأعمار الزمنية، ومعرفة مدى الفروق بين الجنسين والفروق بين بيئتي التعلم الأقل حظاً والأكثر حظاً لدى المعاقين عقلياً، وتكونت العينة من (42) طفلاً وطفلة (25 طفلاً و17طفلة) و تراوحت أعمارهم الزمنية ما بين 8 ـ 15 سنة بمتوسط عمر زمني يبلغ 11.37 سنة وبانحراف معياري مقداره 1.88، وقد أشارت نتائج البحث إلى وجود اتفاق بين مراحل تطور نظرية العقل والأعمار الزمنية فكلما تقدم العمر ازدادت مهام نظرية العقل؛ وتبين وجود فروق لدى الإناث على أداة البحث، كما اتضح أن البيئات الأكثر حظاً كانت ذات أداء مرتفع مقارنة بالبيئات الأقل حظاً على أداة البحث، مما يدفع الباحثان إلى التوصية بمراعاة خصائص المعاقين عقلياً في تقديم البرامج التربوية المستندة إلى نظرية العقل.

وفي دراسة مقارنة قام بها مارك، وفن، وستيفاني، وكارلسون، وموسس، وكانغ (Mark ; Fen; Stephanie; Carlson; Moses; and Kang,2001) ودارت حول تطور الوظيفة التنفيذية لنظرية العقل، وقد هدفت إلى تقصي العلاقة بين نظرية العقل والوظيفة التنفيذية لدى أطفال ما قبل المدرسة في الصين وأميركيا.

حيث تكونت العينة من (ن= 109) طفلاً من الصين، و(ن= 107) طفلاً أميركياً، وتتراوح أعمارهم ما بين 3 سنوات إلى 5 سنوات وقد استخدمت مقاييس القدرة اللفظية، المعتقدات الخاطئة، المهمات الخاطئة، وقد تم أخذ أفلام فيديو للأطفال في كلا البلدين كاختبارات فردية تستمر لمدة 45 دقيقة، وكانت المدة بفارق أسبوع بين كل اختبار وآخر والأطفال الأمريكان كانت اختباراتهم في غرفة ألعاب في مختبر أما الصينيون فقد تم اختبارهم في غرفة هادئة في مدارسهم؛ وقد أشارت النتائج إلى:

- تفوق أطفال الصين على نظرائهم من أميركيا على كل المقاييس الخاصة بالوظيفة التنفيذية.
- وجود اختلاف في مراحل تطور نظرية العقل لدى العينتين وكانت لصالح أطفال الصين.

وقد عزى الباحثون السبب في ذلك إلى كون الوظيفة التنفيذية مهمة لتطور نظرية العقل، وقد اقترح الباحثون أيضاً تعريض الأطفال لفرص وتجارب ربما يزيد من تطور النظرية لدى الأطفال.

- تبين أن الأطفال الأمريكان أعلى في الطلاقة اللغوية من أقرانهم الصينيين.

وقد يعزى هذا إلى التباين بين الثقافات، وتلعب الفروق الفردية دوراً في الوظيفة التنفيذية وتوقع نظرية العقل للأطفال في كل الثقافات، وهكذا، فإن العلاقة بين

الوظيفة التنفيذية والأداء على مهام نظرية العقل هي علاقة ارتباطيه قوية عبر تباين الثقافات، ومن هذه الدراسة يمكن أن نستخلص ما يلي:

- تتأثر الوظيفة التنفيذية ونظرية العقل بمطالب النمو.
- تتأثر الوظيفة التنفيذية ونظرية العقل بحرية تعبير الأطفال عن معارفهم الكامنة.
- تتأثر الوظيفة التنفيذية ونظرية العقل بأتباع التعليمات وإعطاء الأوامر.
- العلاقة بين الوظيفة التنفيذية ونظرية العقل تتأثر بالعمر الزمني.
- الارتباط القوي بين الثقافات توحي أن هناك علاقة لا تتجزأ بين مراحل نمو الوظيفة التنفيذية والأداء في تطبيق نظرية العقل.
- توجد علاقة بين الوظيفة التنفيذية وتطور نظرية العقل.
- العلاقة بين الوظيفة التنفيذية ونظرية العقل تتأثر بالعامل الاقتصادي.
- الفروق الفردية في الوظيفة التنفيذية توقع أداء الفروق الفردية في نظرية العقل.
- عدد أفراد الأسرة يؤثر في الوظيفة التنفيذية.
- تتأثر الحالات الذهنية بالواقع البيئي.
- المهارات الاجتماعية تتأثر بعوامل النمو، الوظيفة التنفيذية تتفاعل مع الخبرة في تحديد مسار نظرية العقل.

ويتساءل شارمان، ونول (Charman; Knoll, 2000) هل يمكن التدريب على نظرية العقل؟، وهل يمكن التدريب على ذلك من خلال تعليم الاعتقاد الخاطئ، والمهارات البصرية لدى الأطفال؟.

وللإجابة على هذا التساؤل قام شارمان، ونول بفحص أثر التدريب في فهم الاعتقاد الخاطئ لدى أطفال متوسط أعمارهم في حدود الثلاث سنوات، وتضمن التدريب تشجيع الانطباع حول سيناريوهات اعتقاد خاطئ متعددة وخاصة أفكار

الشخصية الرئيسة في السيناريو، وقد تبين لهم أنه قد تم تعلم استراتيجيات المهام المحددة للنجاح في الاختبارات التي أجريت بعد التدريب، ولم يتبين أثر واضح في تطوير الحالات العقلية، وكذلك في إكساب بعض المفاهيم لدى الأطفال.

وفي دراسة كريغ، وبارون كوهين (Craig, Baron-Cohen, 2000) القدرة على ســـرد القـــصص وعلاقتهـــا بالتخيـــل لـــدى عينـــات متباينـــة مـــن الأطفـــال، حيث تكونت عينة الدراسة من (ن= 13) يعانون من التوحد، و(ن= 14) من ذوي متلازمـة اســـبيرجر، و(ن= 15) يعـــانون مـــن صـــعوبات متوســـطة في الـــتعلم Moderate Learning Difficulties (MLD)، و(ن= 14) أطفال عاديين.

وتم إجراء تجانس في العمر العقلي اللفظي Verbal Mental Age (VMA)، وتم عرض قصتين، أحدهما وهمية والأخرى واقعية، وطلب من المجموعات الأربعة التعليق والرد على التساؤلات في كل قصة على حدة، وأبرزت النتائج:

- وجود فروق دالة إحصائية بين مجموعتي صعوبات التعلم والعاديين، ومجموعتي التوحد واسبيرجر في إنتاج تعليقات وهمية لصالح مجموعتي صعوبات التعلم والعاديين.
- وكذلك وجود فروق دالة إحصائية بين المجموعات الأربعة في التعليقات والتساؤلات على القصص الواقعية لصالح العادين يليهم الأطفال ذوي صعوبات التعلم.
- وجود فروق دالة إحصائية في إنتاج التعليقات والرد على التساؤلات في القصص الوهمية، لصالح الأطفال ذوي متلازمة اسبيرجر مقارنة بأقرانهم ذوي التوحد.

وتعليقاً على هذه الدراسة فإنها تقدم دليلاً تجريبياً لضعف الخيال في رواية القصص لدى الأفراد ذوي التوحد، ويعزى هذا إلى اختلال في الوظيفية التنفيذية ونظرية العقل.

ويعتقد أن العمر العقلي اللفظي يلعب دوراً مهماً في الاستجابات لدى الأطفال، لذا يوصى بدراسته بين ذوي الإعاقات والتركيز في تصميم البرامج والإرشادات لمعالجة الخلل الذي يكون أحد المعيقات في إكساب الجوانب الاجتماعية والمعرفية والأكاديمية.

والدراسة السابقة توحي للأخصائيين أن يركزوا في كلمات الأطفال ذوي التوحد وكذلك ذوي متلازمة اسبيرجر، لأن ما يقولوه قد يكون قصة خيالية وهنا ينبغي أن تعرض للتحليل والتقييم والتعليل والتفسير لعل ذلك يكون مؤشراً لعمليات إبتكارية تجرى من قبل هؤلاء الأطفال وتكون فرصة لان تكون أحد المداخل العلاجية أو الاستراتيجيات التدريسية؛ وهو ما يعرف بإستراتيجية التفكير الإبتكاري لذوي الإعاقات، أي أن نستمع لهؤلاء الأطفال جيداً ونأخذ منهم، وما نأخذه ونحلله ونصيغه في قالب جديد لنرده إليهم بالارتقاء وتحقيق الأهداف المرجوة.

وبذلك، يبدأ العلماء المعرفيين بدخول المنطقة التي كان يقطنها الفلاسفة والناقدين الأدبيين الذين يستكشفون "التقليد" "علم الظاهرات" و"القصدية"، وعلى الرغم من أن عمل العصبونات العاكسة لا يزال في مرحلته الأولية نسبياً، إلا أنه يمكننا من رؤية إحتمالات مثيرة تنبثق عن تقاطع الأبحاث الإنسانية التقليدية والاستعلام حول الأساس العصبي للذاتية بين الأشخاص.

وبالاعتماد على عمل علماء النفس المعرفي التطوري وعلماء الأعصاب المعرفيين يمكن توضيح الافتراضات الأساسية لنقاط الجدل في نظرية العقل:

أولاً: بأن نظرية العقل هي عبارة عن تكيف "تعديل" Adaptation "تواق" Hungry، يحتاج إلى التقدم باستمرار في مجال الأفكار والمشاعر والغايات.

ثانياً: أن الجسد يشغل مركزاً مزدوجاً فيما يتعلق بهذا النهم المعرفي حيث أنه يمثل المصدر الأفضل والأسوأ للمعلومات المتعلقة بالعقل.

ومن خلال هذين الافتراضين يمكن توضيح البناء المعرفي من خلال الروايات والرسومات "اللوحات" والصور المتحركة، والتي تكون فيها الأجساد مجبرة بشكل مؤقت على الأداء كقناة مباشرة للحالات العقلية.

يركز الافتراض الأول حسب ما ذكره غيليسبي (Gillespie, 2004) على أن التعديلات المعرفية لقراءة العقل مشوشة وشرهة ومساندة، والشرط الوحيد لوجودها هو الإثارة المستمرة التي يتم تقديمها إما عن طريق التفاعلات المباشرة مع أشخاص آخرين، أو عن طريق التقريب الخيالي لمثل تلك التفاعلات التي تضم أشكالاً لا تحصى من الفن التمثيلي والسردي.

ولتوضيح هذا الافتراض، من المفيد مقارنة تعديلات لقراءة العقل مع تعديلات للرؤية؛ ولأن الجنس البشري قد تطور لكي يستوعب هذه الكمية من المعلومات التي تتأثر من خلال مصداقية العناصر الصوتية والبصرية واللفظية كما جاء في الإمام والجوالده، (2010 – ج) ووجد أن الرسالة تتأثر بالعناصر الثلاثة بنسب متفاوتة على النحو التالي: (لفظي 7٪، صوتي 38٪، بصري 55 ٪)، وبهذا يتضح أن الاستيعاب يتأثر كثيراً بالجانب البصري، لا نستطيع أن نمنع أنفسنا من النظر حالما نفتح أعيننا في الصباح، وهذا المدى من الممارسات الثقافية المتأصلة في حيثيات تعديلات جهازنا البصري مثيرة للدهشة، ويذكر أن بعد سن معينة لا يستطيع الناس أن يغفلوا مهارات قراءة العقل لديهم حتى لو رغبوا بذلك. (الإمام، الجوالده، 2010 – ج)

ويتم إدراك جميع أفعال البشر دائماً على أنها ناتجة عن حالات عقلية – لا تتم مشاهدتها – ولذلك فإن السلوك يكون عرضة لفحص معرفي اجتماعي شديد، ولذلك؛ وعلى الرغم من أننا لا نستطيع فهم المدى الكامل الذي تتم فيه هيكلة حياتنا عن طريق التعديلات لقراءة العقل، علينا أن نكون مستعدين لأن هذا الأثر الثقافي لتلك التعديلات يمكن أن يثبت أنه عميق وبعيد المدى تماماً مثل القدرة على الرؤية.

ويبين استجتون (Astington,2001) وجوب التركيز على تطور فهم الرغبة والنوايا، ودور اللغة في تطور نظرية العقل، بالإضافة إلى أهمية التفاعل الاجتماعي.

وهناك دراسات تناولت نظرية العقل والقدرات في مسألتين رئيسيتين أولهما نظرية العقل وثانيهما القدرات ما وراء المعرفية مع العلم أن هاتين المسألتين هدفهما واحد وهو استقصاء أسباب التطور المعرفي والإدراك العقلي عند الأطفال وإدراك هذه الظاهرة المختصة بالعقل، وعلى هذا الأساس قام ولفغانغ (Wolfgang,2003) بدراسة طولية حول تطور نظرية العقل والقدرات ما وراء المعرفية في الطفولة المبكرة.

حيث هدفت إلى:

- إختبار ذو شكل طولي للعلاقات بين أفعال الأطفال في الاختبارات المبكرة لنظرية العقل وبين ما يلي ذلك من معرفة هي أعلى من حدود الإدراك (ما وراء المعرفية).
- تحديد تأثير المتغيرات المعرفية العامة مثل التطور اللغوي، والوظائف التنفيذية والذاكرة التي تعمل على نظرية العقل وما وراء المعرفة.

وقد تم اختيار عينة من الأطفال أعمارهم 3 سنوات لهذه الدراسة وقد كانت الطريقة على استخدام 6 أدوات قياس تحتوي على نقاط ويتم تطبيق هذه المقاييس على فترات متباعدة تفصل كل منهما 6 شهور.

وقد أبدى أطفال عينة الدراسة:

- قدرة عالية على التمييز والذاكرة والإدراك.
- كما تبين وجود علاقة بين المتغيرات المعرفية والوظيفة التنفيذية في الأداء على مهام نظرية العقل.

وجمعت دراسات طولية، قام بها شنايدر، وكاثرين (Schneider; Kathrin, 2007) في دراسة واحدة، مظاهر مختلفة من معرفة الأطفال بالظواهر العقلية، وبذلك، تمكنت من فحص العلاقات بين تطور اللغة ونظرية العقل والذاكرة البعدية، ثم اختبار مجموعه من 183 طفلاً ألمانياً بمتوسط عمر زمني 4 سنوات، وجري عليهم اختبارات في مهام نظرية العقل، والتطور اللغوي، ومجموعة من أسئلة تتعلق بالذاكرة البعدية.

وأبرزت النتائج وجود علاقات قوية بين قدرات الأطفال اللغوية ونظرية العقل لديهم (في مهام الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الأولى والثانية).

كما تنبأت كلاً من نظرية العقل والكفاءة اللغوية بشكل دال إحصائياً بالذاكرة البعدية اللاحقة، وكما تبين تأثير اللغة على الذاكرة البعدية بشكل تطوري بصورة مباشرة وغير مباشرة.

ويركز الافتراض الثاني على التناقض، فنحن ندرك سلوك الفرد الذي يمكننا مشاهدته على أنه إعلامي بشكل كبير وفي نفس الوقت على أنه مصدر غير معتمد للمعلومات حول ما يدور في العقل، ووجهة النظر المزدوجة هذه أساسية ولا يمكن التهرب منها، وهي تعطينا معلومات عن جميع حياتنا الاجتماعية وتمثيلاتنا الثقافية.

ولتقدير قوة وجهة النظر المزدوجة، لننظر إلى السبب الذي يبقينا في حالة شك نحو لغة أي شخص آخر، عندما أتحدث إلى شخص آخر، فإنه يعتمد على تسجيله للمعلومات التي يوصلها الوجهة والحركات والمظهر، وهذا يعني أن الشخص لا يستطيع معرفة ما هي الابتسامة المعينة أو التقطيبة التي سوف يلاحظها ويعتبرها هامة في لحظة ما.

ومع ذلك، يؤكد التاريخ التطوري على أن التوقعات تبنى بشكل تبصري حيث يعتبر أن قراءة لغة الجسد مؤشر على الأفكار والرغبات والغايات، والأكثر من ذلك، يؤكد التاريخ التطوري على أننا نعرف بشكل تبصري قراءة لغة الجسد، وبدوره يؤدي

إلى النجاح في التفاوض، وبناء الأفكار والمشاعر على إيحاءات الإشارات الجسدية لما لذلك من تفسير كبير في العمليات الوقتية والسلوك الاجتماعي.

هل يمكنني أن أضع هذه المفاوضات بكلمات؟ سيبدو هذا مضحكاً لأننا لا نذكره لأنفسنا، ويمكن أن يكون الأمر كذلك: هل (ذكريات) ابتسمت لأنها أحبت ما قلت؟، أم لأنها رغبت بأن أعتقد بأنها أحبت ما قلت؟، أم لأنها كانت تفكر بالطريقة الجيدة التي سيطرت فيها على المناقشة بالأمس؟، أم لأنها كانت تفكر بشيء ليس له علاقة أبداً بذلك كله؟

وهكذا، فإننا نتعامل مع المعلومات المتعلقة بحالة الشخص العقلية والتي نستنتجها من سلوكه الذي يمكن مشاهدته بحذر لأننا لا يمكننا أن نعامل سلوكه الذي يمكن مشاهدته على أنه مصدر قيم لمعلومات حول عقله، وكلا الطرفين الشاهد والمشاهد يعرف ذلك.

ولأن الجسد، هو النص الذي نقوم من خلاله بقراءة التطور كجنس بشري، فنحن الآن ملتزمين بالتعديلات المعرفية التي تركز انتباهنا بشكل إجباري على هذا النص المعين.

كما أننا لا نرغب في عدم الوثوق بالجسد كلية، فإن قراءتنا السريعة والبعيدة عن المثالية لبعضنا البعض هي ما نحصل عليه طوال اليوم، ومع ذلك، عندما نقوم بتفسير سلوك الآخرين الذي يمكننا مشاهدته بشكل غير انعكاسي حسب حالات العقل الأساسية، تكون فرضية أن السلوكيات التي يمكن مشاهدتها مضلل فاعل إلى مستوى معين، لنلاحظ أيضاً أنها من غير الضروري أن تكون مضللة بشكل قصدي، فإذا ما قابلت شخصاً كانت تعابير وجهه مقطبة، قد أفترض بشكل غير صحيح أنه لا يحبني، وبذلك.....................

قد يسيء الجسد تفسير العقل

والذي يمكن أن يضيفه هذا هو أننا في ارتباط، نحن نمتلك نظرية العقل التي تحتاج إلى مدخلات ثابتة على شكل سلوك يمكن مشاهدته، ويشير إلى حالات عقلية لا يمكن مشاهدتها، كما أننا نمتلك الجسد الذي تطورت نظرية العقل لكي نركز عليه من أجل الحصول على هذه المدخلات، وأن هذا الجسد المستهدف من قبل نظرية العقل هو مصدر متميز ولكن يمكن أن يكون مضللاً في المعلومات التي يقدمها حول حالة الشخص العقلية.

وتكمل الأبحاث حول نظرية العقل التبصر المنهجي حول الجسد على أنه مركز الأداء، ولأننا منجذبون لبعضنا البعض جسدياً من خلال بحثنا عن فهم أفكار الآخرين ونواياهم، ينتهي بنا الأمر بالاعتماد على أدائنا الجسدي ـ لا يحدث ذلك دائماً بشكل واع أو ناجح ـ من أجل تشكيل مدركات الآخرين لحالتنا العقلية وهكذا، يمكن النظر إلى جسد معين فقط على أنه تركيب ثقافي محدد بالزمان والمكان، أي أنه محاولة للتأثير على الآخرين لكي يدركوه بشكل معين.

وهكذا تدعم الأبحاث المعرفية التطورية وبشكل قوي العلماء في دراساتهم الثقافية التي يتوخون من خلالها توسيع معنى الأدائية مثل جوزيف روش **(Joseph,Rooch.1995)** الذي يقول بأن الأداء على الرغم من أنه يرجع دوماً إلى التمثيل المسرحي، على أنه المجاز الأكثر خصوبة وإنتاجية للأبعاد الاجتماعية والإنتاج الاجتماعي، وأنه يعتق مدى واسع من السلوكيات البشرية، وقد تضم مثل هذه السلوكيات ما يسمى بممارسة الحياة اليومية "التي يمت فيها دور المشاهدين ليتداخل مع دور المشاركين".

وبالفعل، فإن العمل في نظرية العقل يشير إلى أن قراءتنا اليومية للعقل تحيلنا إلى مؤدي ومشاهد، بغض النظر عن كوننا على وعي من ذلك أم لا.

وهناك تضمين مرتبط بشكل وثيق بالدراسات حول نظرية العقل وهي أنها تشجعنا على التفكير بتشكيلة واسعة من المؤسسات الثقافية والممارسات الاجتماعية

لأنها تعكس حاجتنا إلى عزو العقل والبقاء عرضة لعدم الاستقرار الموجود في البيئة التحتية الاجتماعية الخاصة بنا والمليئة بالأدوات المصممة لتجاهل جسدنا المخادع والمؤدي والذي يمكن تركيبه في قراءة عقل شخص ما ؛ ونحن نستخدم عينات الدم والشعر والتاريخ الفني وبصمات الأصابع واختبارات كشف الكذب لكي نتجنب وصفا علينا فيه أن نتخذ قراراً ما مستنداً على معلومات تم توفرها فقط من خلال سلوك الشخص الآني الذي يمكننا مشاهدته.

وتنجح بعض هذه الأدوات بشكل أفضل من غيرها ، ولكنها جميعا غير مثالية ، فقد لا نعيش في المستقبل، الذي يقوم فيه بعض الأشخاص بتزوير عينات دمهم وشعرهم من أجل خداع الآخرين فيما يتعلق بنواياهم، ولكن هذه اللحظة العلمية الخيالية تماثل خاصية معرفية اجتماعية هامة في عالمنا — هناك سباق تسلح مستمر بين المؤسسات الثقافية التي تحاول أن تدعي امتلاك بعض جوانب من الجسد على أنها أساسية ولا يمكن تزويرها وحرة من النوايا ، وأفراداً يجدون وسائل لأداء حتى هذه الجوانب من الجسد التي يبدو بأنها غير قابلة لأن تؤدي.

ولفحص العلاقة بين التبصر المعرفي التطوري والعمل الذي قام به العلماء الثقافيون، والذين كتبوا بشكل موسع حول الجسد على أنه مستودع هام من المعاني المتعددة والذي يتراجع بشكل ثابت.

في الوقت الذي يكون فيه جسد الكائن الحي المؤدي هو مركز التقاطعات المليئة بالأعراض التي تتيح لنا إدراك تفسير وتوثيق حدث الأداء ؛ فإننا نحن للعودة إلى مكان ما تكون فيه اللغة غير مطلوبة ؛ حيث لا يوجد تمييز لغوي وبصري بين ما هو الشخص وما يراه.

ماذا يجب أن نتوقع من تمثيلاتنا الثقافية؟

لنصيغ هذا السؤال بشكل مختلف، كيف يمكن لنظرتنا العالمية أن تتغير إذا كنا نفكر بثقافتنا على أنها واقعة في شرك المتناقضات وعدم استقرار نظرية العقل التي نمتلكها؟ بالطبع، لا يمكن الإجابة بشكل مقتضب على مثل هذا السؤال الواسع بالمضمون العميق المغزى والمعنى، ولكن، كنقطة ابتداء، نتفحص خطوة بخطوة ما يعنيه أن نعيش في عالم نعرفه وفي نفس الوقت لا نعرف ما يفكر به أو فيه الآخرون.

أولاً: نحن "نعرف" حتمية وجود حالة عقلية خلف سلوك يمكن مشاهدته، ولنقل بأنك ترى شخصاً يقفز فجأة خلال عقد اجتماع ما، حاول أن تجعل تصرفه منطقياً دون التحدث عن حالته العقلية المفترضة، مثلاً:

- لديه فكرة.
- لقد تذكر شيئاً فجأة.
- هو يرغب بأن يرى مقدار العلو الذي يمكن أن يقفز منه.
- لقد شعر بشيء حاد على المقعد أسفل منه.
- رأى أفعى وشعر بالخوف.
- أراد أن يتأكد إذا ما كان الجميع متيقظاً.

ونحن نعتقد بوجوب وجود حالة عقلية خلف السلوك ينتجه الإنسان بنفسه ويكون معرفياً، ويعكس الطريقة التي تدرك بها الناس، وتبقى المسألة فيما إذا كان الزميل الذي يجلس هناك كان لديه بالفعل، وفي الحقيقة بعض الفكر أو الشعور أو الانفعال الذي دفعه لقفز غير ذي علاقة نسبياً، والذي له علاقة أن هذا السلوك يشكل بالنسبة لي ولك ولكل شخص لديه نظرية عقل وظيفية كاملة حالة عقلية أساسية.

ثانياً: حتى لو كنا نعرف وجود حالة عقلية خلف السلوك، فنحن في الحقيقة لا نعرف ما هي هذه الحالة؟ وهذا يعني أن هناك دائماً احتمال أن يحدث شيء آخر وراء أكثر السلوكيات الظاهرة شفافية، ونحن نستطيع أن نتذكر مواقف عندما كانت أفكارنا غير متناسبة مع الظروف، ولم يتمكن أي سلوك يمكن مشاهدته من كشفها لمن حولنا، أو هذا ما نؤمله، وفي مثل هذه المناسبات، نقول لأنفسنا "الحمد لله، لا نستطيع قراءة ما يجول في خاطر الآخرين، وبذلك، لا توجد لديهم وسيلة للمعرفة ما يجري في خاطري".

ثالثاً: حتى لو كنا لا نعرف في الحقيقة ما يفكر به الآخرون، فإننا نتصرف في حياتنا اليومية بشكل أكثر أو أقل على افتراض أننا نعرف، ولنستخدم العلاقة التي تقول أن العزو العقلي اليومي الذي نقوم به "جيد بشكل كاف"، والواضح أننا لا نعرف ما يفكر به الآخرون فمثلاً:

رجل يسير بشكل قصدي نحو آلة رفع الأثقال، وهنا تدور أفكار ذاتية قد تشعرني بالراحة والتفسير الصحيح، وتلبي رغبتي آنياً ومستقبلياً وذلك من خلال الافتراض أنه يرغب في استخدامها، مما يعني أنه في الخمس دقائق القادمة، من الأفضل أن أذهب إلى آلة أخرى.

وتدفعنا مثل هذه التفسيرات العامة والجاهزة، إلى التكيف مع التفسيرات الجزئية والمتضاربة، ومع كل هذا النقص وعدم التأكد، تساعدنا هذه التفسيرات في العيش مع الآخرين.

كلما كان الآخرين أكثر اختلافاً عنا

كلما كانت التفسيرات متضاربة أكثر

وإذا كان علينا أن نقف ونحاول أن نفهم ما يفكر به الناس من حولنا، سوف نصبح غير مؤهلين اجتماعياً، ومنغمسين بتفسيرات محتملة، وغير قادرين على القيام بأي عمل ما، ومن المحتمل أن السبب وراء ذلك هو أننا نلاحظ حتى لحظات الصفاء النفسي والارتقاء الروحي - ويظهر ذلك جلياً في تلبية المشاعر الدينية، والإحساس بالآخرة، واليقين فيها - إلا إننا لا نستطيع قراءة أفكار الآخرين " لأنها تقف بشكل بارز وسط عزونا العقلي غير التأملي اليومي.

فهي تقطع مجراه وتجبرنا على وضع عزواً عقلياً يكون جيداً بشكل كاف - وهذا يعني ما يمكن أن نتوقع أن يكون الناس يتكرون به في مثل هذا الوضع - بجانب عزو دقيق وغير متوقع: أي ما فكرت به في الحقيقة في هذا الوضع.

> إذا حاولنا أن نفهم ما يفكر فيه الآخرون من حولنا، وانغمسنا بتفسيرات محتملة، سنصبح غير قادرين على القيام بأعمالنا، وبالتالي نكون غير مؤهلين اجتماعياً.

وفي هذا الإطار تأتي دراسة باناتي، وساندور، ومايك، وبورس، وإيليس، وفيلدمان، وهيرولد (Banati, Sandor, Mike, Bors, Illes, Feldmann, Herold, 2009).

حيث هدفت إلى فحص الإدراك الاجتماعي ونظرية العقل لدى المرضى الذين يعانون التصلب العصبي المتعدد Multiple Sclerosis، وقد تكونت العينة من (ن= 40) مريضاً، و(ن=35) من أقرانهم الأصحاء، وقد استخدمت الاختبارات اللفظية وغير اللفظية، وقد عولجت البيانات إحصائياً باستخدام معامل الانحدار في ضوء العمر، والجنس، والذكاء، والاكتئاب، والقلق وقد تبين من خلال الفهم، والتفسير للمشاعر والمعتقدات ونوايا الآخرين، بالإضافة إلى المتطلبات المعرفية والعاطفية، في إطار الاضطرابات العصبية

النفسية وضعف الإدراك الاجتماعي، والاختلالات المزاجية لدى مرضى التصلب العصبي المتعدد، وأظهرت النتائج:

- تقدم ملحوظ لدى مرضى التصلب العصبي المتعدد في الاختبار غير اللفظي.
- مرضى التصلب العصبي المتعدد والمعوقين لديهم انخفاض دال على الاختبارات اللفظية وغير اللفظية بالإضافة إلى عدم بروز مهام نظرية العقل لديهم.
- أن مرضى التصلب العصبي المتعدد أكثر تعاطفاً من أقرانهم الأصحاء.

وفي إطار العجز المعرفي وعدم ظهور مؤشرات لمهام نظرية العقل، كان هناك انخفاض دال في الإدراك الاجتماعي لدى مرضى التصلب العصبي المتعدد والمعوقين، وقد تفوق الأصحاء في تغيير الأوضاع الاجتماعية والأداء بصفة عامة.

ويبحث كلاً من اولدرشاو، وهامبروك، وتيفاشوريا، وتريشور، وشيمدت، (Oldershaw, Hambrook, Tvhanturia, Treasure, Schmidt, 2009) فيما إذا كان ضعف القدرة على الاستدلال العاطفي لدى الأفراد الذين يعانون من التوحد، هو نفسه لدى الأفراد الذين يعانون من الاضطرابات العاطفية والمصابون بفقدان الشهية العصبي Anorexia Nervosa.

ومن خلال الاستقصاء والدراسة توصلوا إلى أوجه تشابه بين عدة اضطرابات، في فحص نظرية العقل، وكانت النتائج دالة في الجانب العاطفي على وجه التحديد.

وبمتابعة فريق البحث لحالات الأفراد ذوي الاضطرابات تبين أن الأفراد الذين يعانون من الاضطرابات العاطفية وقد تم شفاؤهم من فقدان الشهية العصبي تحسنت حالاتهم في القدرة على الاستدلال العاطفي وفي القيام بمهام نظرية العقل.

كما تبين لهم بأن الأفراد الذين يعانون من الاضطرابات العاطفية وما زالوا تحت العلاج يتشابهون إلى حد كبير مع أفراد التوحد في ضعف الاستدلال العاطفي وفي اختبارات فحص نظرية العقل.

وفي دراسة سيكوت وستمبيرجر (Sicotte, Stemberger, 1999) هل الأطفال الذين يعانون من اضطراب نمائي واسع الانتشار لديهم نظرية العقل؟

هذه الدراسة سعت إلى التفريق بين الأطفال ذوي اضطرابات النمو الشامل والأطفال ذوي اضطراب اللغة language Impairment لا يعانون من التوحد على أساس العجز المعرفي، والقدرة على الاستدلال العقلي، وتكونت عينة الدراسة من (ن= 28) طفلاً لديهم اضطراب نمائي واسع الانتشار (PDDNOS) حسب تصنيف نظام DSM-IV، أو التوحد الشاذ Atypical Autism حسب تصنيف نظام ICD-10، و(ن = 14) أفراد لا يعانون من التوحد ويعانون من اضطرابات اللغة، وتم إجراء التجانس بين المجموعتين في الجنس والعمر العقلي اللفظي، واستخدمت اختبارات لفحص وظائف المخ واختبار زلة اللسان لتقييم مهام نظرية العقل.

- تشير النتائج إلى أن الأطفال الذين يعانون من اضطراب نمائي واسع الانتشار يعانون من نقص في مهام نظرية العقل بدرجة غير دالة، مقارنة مع عينات من حالات التوحد.
- لا توجد فروق الأطفال ذوي اضطرابات النمو الشامل والأطفال ذوي اضطراب اللغة في مهام نظرية العقل.

وفي دراسة قام بها والكر (Walker, 2005) الفروق الجندرية في الكفاءة الاجتماعية في مرحلة الطفولة المبكرة استناداً إلى نظرية العقل.

وتكونت العينة (ن= 110) من الإناث والذكور، وتتراوح أعمارهم ما بين 3 ـ 5 سنوات.

وقد أعطيت أداة لقياس مهام نظرية العقل في جوانب التواصل المقصود مع الآخرين، وتحسين التواصل مع الآخرين، وتوصلت النتائج إلى:

- أن الإناث أكثر كفاءة في تحديد نوايا الآخرين وتوليد حلول فعالة للمشاكل الاجتماعية.
- أن الإناث أكثر سهولة من الذكور وهن أكثر حدساً من الذكور.
- ومن ناحية ثانية فان الذكور كانوا أكثر تورطاً في سلوكيات عدوانية فيزيائية سواء شفهية أو جسدية.
- إضافة إلى أن الذكور والإناث الأكبر سناً، كانت سلوكياتهم أكثر اجتماعية من الأصغر سناً.
- وقد أشارت النتائج أيضاً إلى أهمية التصنيف الاجتماعي في التأثير على المهارات المعرفية والإدراكية الخاصة والمهمة، لتحديد الكفاءة الاجتماعية بين الذكور والإناث، وله تأثير على اختيار الأهداف الاجتماعية محل اهتماماتهم.
- وأشارت النتائج إلى أن التدخل لتطوير الحالة العقلية (نظرية العقل) قد تزيد أو تقلل السلوك العدواني وتحسين السلوك الاجتماعي.

وهذه الدراسة يمكن أن تفسر من خلال دراسة سيكولوجية الجينات، وفيها تم الإشارة إلى أن الاختلافات المهمة بين الأطفال الذكور والإناث تظهر في طريقة تفكيرهم في المشاكل الاجتماعية وكيفية قيامهم بالمحاولات لحل الصراعات التي تنشأ بينهم، فالأطفال يختارون أهدافاً اجتماعية واستراتيجيات قائمة على تأثير المعلومات من البيئات الاجتماعية التي يعيشون بها، لذا فإن العلاقات الاجتماعية الناجحة توفر فرصاً بالغة الأهمية بين أفكار الأطفال وتصرفاتهم وتحسن علاقات الأطفال بنظرائهم عندما يستطيعون تحديد النوايا الاجتماعية للآخر، ويتفهمون العلاقات والأفعال والرغبات والمعتقدات التي يمتلكها الآخرين والدراسات الحديثة اكتشفت ثلاثة مباحث أساسية:

- طبيعة الفروقات الفردية، وأثرها في السلوكات الاجتماعية لعلاقات الأطفال بأقرانهم.
- الفروقات الفردية في تفهم الأطفال لنظرية العقل.
- العلاقة بين المتغيرين وهذه العلاقة تختلف بالنسبة للإناث والذكور.

وفي دراسة جولي، سيوبهان، ايمانويل، صوفي، دومينيك، رينو، إيزابيل، تيفين، فلورنسا، بول، مارك (Julie, Siobhan, Emmanuelle, Sophie, Dominique, Renaud, Isabelle, Tiphaine, Florence, Paul, Marc, 2009)، والتي دارت حول: نظرية العقل لدى مرضى باركنسون Parkinson's patients:

تكونت العينة من ثلاث مجموعات (ن= 17) مريضاً تم تشخيصهم حديثاً بمرض باركنسون، و(ن= 127) مرضى مزمنين بمرض باركنسون، و(ن= 26) مجموعة ضابطة.

وتم استخدام اثنين من المهام في نظرية العقل: أولهما مهمة بصرية، وتعكس المنحى العاطفي في نظرية العقل، وثانيهما مهمة لفظية، وتعكس المنحى العاطفي والمعرفي معاً، وتوصلت النتائج إلى:

- عدم وجود اختلافات كبيرة في نظرية العقل لدى المرضى الذين تم تشخيصهم حديثاً بمرض باركنسون.
- وجود اختلافات كبيرة في نظرية العقل لدى المرضى ذوي الحالات المزمنة.
- وجود فروق ذات دلالة إحصائية بين المجموعة الأولى حديثي الإصابة بمرض باركنسون، والمجموعة الثانية الحالات المزمنة بمرض باركنسون، في نظرية العقل وكانت لصالح الأولى.
- تبين أن أفراد المجموعة الثانية الحالات المزمنة بمرض باركنسون يعانون من التدهور الإدراكي؛ كما يعانون من ضعف عام في المنحى المعرفي والعاطفي.
- تبين أن علاج الدوبامين ليس له تأثير فعال على مسارات نظرية العقل.

الفصل الثاني
مفهوم اضطرابات النمو الشامل وتطوره

ظهر مفهوم اضطرابات النمو الشامل كنتيجة لاتساع رقعة الإصابات والإعراض المثيرة، والحيرة التي واجهت المتخصصين في مجالات الطب والتربية والعلوم الاجتماعية في تصنيف هؤلاء الأفراد، وتبلور مجمل ذلك في رسم الصورة الحالية لهذا المفهوم، حيث أشارت مختلف المصادر إلى أن استجابة المجتمعات الإنسانية لظاهرة الإعاقة مرّت بمراحل متنوعة ما بين مرحلة الإبادة ومرحلة التربية والتأهيل، على أنهم أفراد إنسانيون مكرمون بتعاليم العقيدة والدين.

فبدأت بمرحلة الإبادة: حيث كانت المجتمعات الإنسانية في العصور القديمة تتخلص من الأطفال المعاقين أو المشوهين والذين يبدو عليهم الضعف العام أو بما يسمى اليوم بالأطفال المبتسرين، ففي ذلك الزمان كانت تلك الفئة تتعرض للمهانة والازدراء والاضطهاد الذي يصل إلى حد الهلاك، حيث كانت تقدر قيمة الفرد بمقدار صلاحيته للأداء والمشاركة، وغير القادرين على الأداء كانا يعدوّن خسارة للمجتمع لأنه يضعف من قوته، ويؤثر في إنتاجياتهم، لذا أعطوا لنفسهم الحق والشرع بالتخلص منهم، وفي هذا الإطار أشاع أفلاطون أن نفي هؤلاء الأشخاص خارج البلاد هو الحل الأمثل، بل أشاع أن السماح لهم بالتناسل يؤدي لإضعاف الدولة وهذا على زعم تكوين جمهوريته الفاضلة، وكذلك كانت تفعل إسبارطة والإمبراطورية الرومانية، فالقانون كان ينص على التخلص من هؤلاء الأفراد وطردهم خارج البلاد أو إلقائهم في النهر أو تركهم في الجبال، ومرحلة الإهمال: في هذه المرحلة خفت حدة سلبية ردود الفعل إزاء المعوقين، ولم تعد المجتمعات تتخلص منهم بالقتل أو العزل أو حتى الموت، بل كانوا يتركون في

المجتمع، على أنهم من أهل البركة، ويقال في بعض القبائل أنهم من أهل الخطوة، مهملين دون أي شكل من أشكال الرعاية الخاصة إلى أن يموتوا، ليس هذا بمحض إرادة المجتمع ولكن بسبب جهل المجتمعات في كيفية التعامل معهم، وفي هذا الخضم من اللاإنسانية كانت مصر القديمة من أولى الدول التي اهتمت بالمعاقين والمرضى وذوي الحاجات الخاصة على تباينها، حيث يؤرخ أول مصدر مكتوب عن الإعاقات لعام 1552 قبل الميلاد وهو بردية طيبة العلاجية في مصر القديمة، ومرحلة الرعاية الأساسية: ويمكن القول أن هذه المرحلة بدأت وتأصلت بفضل الديانات السماوية التي تنص جميعها على قيم إنسانية تنادي بتنظيم واحترام العلاقة بين بني البشر عموماً دون مراعاة لجنس أو عقيدة أو لون لا أو بنيان، أو فروق فردية، وقد تأثرت العصور الوسطى بظهور المسيحية، فزاد الاهتمام بتلك الفئة، وجاء الإسلام فدعا إلى الرفق بهم وعدم إرهاقهم والتمس لهم العذر فيما يفعلونه، وقد تم إنشاء ديواناً يقدم المساعدات للمستحقين منهم في عهد عمر بن الخطاب، واتسمت هذه المرحلة بالعناية بالمعوقين وتزويدهم بالغذاء والشراب والكساء، حيث شهدت بناء دور لإيواء المعوقين، من منطلق الشفقة والعطف، ومرحلة التربية والتأهيل: اتسمت هذه المرحلة ببدء المحاولات لتدريب المعوقين وتأهيلهم، حيث شكلت جهود الطبيب الفرنسي إيتارد Itard البداية الحقيقة لهذه المرحلة، ثم قام سيجان Segiun وهو أحد تلامذة إيتارد سنة 1837 بافتتاح مؤسسة لرعاية المعوقين عقلياً في باريس، وفي عام 1848 هاجر إلى الولايات المتحدة حيث افتتح سنة 1854 أول مؤسسة داخلية للمعوقين عقلياً، وتوالت جهود الإيطالية ماريا منتسوري Maria Montessori، حيث أنشأت سنة 1897 مدرسة لتعليم المعوقين عقلياً، وبدأت برنامجاً لتدريب المعلمين للعمل في هذا المجال، وطورت منتسوري نظرية

متكاملة لتدريب صغار الأطفال المعوقين وغير المعوقين تقوم على استثارة وتدريب الحواس (سيسالم وآخرون، 1987).

وذكر فراج (2002) أنه في العام 1896 افتتح في الولايات المتحدة أول صف خاص للمعوقين عقلياً في مدرسة عادية، وفي العشرينات من القرن الماضي انتشرت المدارس الخاصة والمعاهد الداخلية للمعوقين عقلياً في الولايات المتحدة الأمريكية والدول الغربية.

وبعد الحرب العالمية الثانية ازداد الاهتمام بالمعوقين بوجه عام نتيجة لجهود رعاية معاقي الحرب، وإبان حكم الرئيس كندي، حظيت خدمات المعوقين عقلياً باهتمام كبير في الولايات المتحدة، ومن الجدير بالذكر أن شقيقة كندي كانت معوقة عقلياً، ويذكر الإمام (2010) أنه خلال العقود الأربعة الماضية ازداد الوعي بمشكلة الإعاقة من خلال الإعلان العالمي لحقوق المعوقين عقلياً والذي تبنته الجمعية العامة للأمم المتحدة عام 1971، توج ذلك بالاهتمام الأكاديمي، وظهور مفاهيم المدرسة الشاملة؛ وإنشاء عدد من البرامج لإعداد العاملين المتخصصين مع المعوقين سواء أكان ذلك على مستوى الكليات المتوسطة أو الجامعية، وكل هذه المجهودات أدت إلى وضع تشريعات خاصة فكان القانون رقم (12) الذي تم إقراره عام 1993 ليمثل نقطة لبلورة الفلسفة التربوية والاجتماعية تجاه الأفراد المعاقين وأسرهم.

وكذلك أسفرت هذه المجهودات عن وضع إستراتيجية وطنية للإعاقة؛ والعمل على تنفيذها، وإقرار الاتفاقية الدولية لحقوق الأشخاص المعاقين، وصدور الإرادة الملكية السامية بالموافقة على قانون حقوق الأشخاص المعوقين رقم (31) لعام (2001).

فالأمة في الواقع بحاجة للكفاءات الإدارية التنفيذية المتخصصة في إدارة السياسات التربوية العلاجية في مجال التربية الخاصة، بقدر حاجتنا إلى التحليل والتأمل

في تنفيذ المسح العالمي حول ما تم إحرازه في ميدان تحقيق الفرص المتساوية للأشخاص المعوقين، حيث أجري مسح شمل 191 دولة شكلت مجموع الأعضاء الدائمين في الأمم المتحدة، وكذلك 382 منظمة تهتم بالأشخاص المعاقين في دول العالم وقد صدر التقرير الأول عن المسح في مطلع 2007 وتم إطلاقه في مؤتمر صحفي عقد في مبنى الأمم المتحدة بتاريخ 2007/2/16. وصدر التقرير الثاني في آذار 2008 ويتناول أوجه التباين والاختلاف في التطبيق بين أقاليم العالم إضافة إلى منظمات الأشخاص ذوي الإعاقة، ومدى تطابقها مع التقارير الحكومية والمنظمات الأهلية، الأمر الذي يجعل المهتمين والخبراء والباحثين في كل مجالات التربية الخاصة يولون العناية والاهتمام لكل فئة من فئات الإعاقة تماشياً مع المستجدات العلمية والاستراتيجيات المعاصرة في التنمية والارتقاء بالأشخاص المعاقين والخبراء.

وفي هذا الإطار كرس بعض الباحثين جهودهم في دراسة الاضطرابات النمائية الشاملة والكشف عن ماهيتها، بدءاً من دي كرابلين Decraplin الذي وصف وصنف اضطراب الفصام، ومناقشة العالم الألماني سانيكس Sanieks فصام الطفولة ومظاهره والفرق بينه وبين الاضطرابات النفسية الشديدة في مرحلة الطفولة، ثم العالم الألماني هيللر Heller الذي وصف بعض الأعراض والذي أطلق عليها فيما بعد متلازمة هيللر، وفي عام 1943 قدم ليوكانر Leo Kanner وصفاً لاضطراب يتميز بعدة سمات تختلف عما كان معروفاً من متلازمات في ذلك الوقت، وأطلق عليها اضطراب التوحد.

وتذكر وينج (Wing,2000) بأن لم يتم الاعتراف به كفئة تشخيصية إلا بعد أربعة وثلاثين عاماً عندما ظهر في الطبعة التاسعة من الدليل العالمي لتصنيف الأمراض (ICD-9) الذي تصدره منظمة الصحة العالمية (WHO)، وفي عام 1980 ظهر مصطلح " التوحد " في

الطبعة الثالثة من الدليل التشخيصي والإحصائي للأمراض النفسية والعقلية (DSM III)، كما استخدم مصطلح "الاضطرابات النمائية الشاملة" منذ ذلك الحين ليكون مظلة لوصف مجموعة من الحالات تجمعها عوامل مشتركة، وليس وصفاً تشخيصاً - وإن كان بينها اختلافات - وعادة ما تظهر في حوالي السنة الثالثة من العمر، وفي الوقت الحاضر لا توجد أي اختبارات طبية مثل المسح الدماغي والأشعة السينية، أو اختبارات الدم التي يمكن من خلالها التحري عن التوحد، ويتم التشخيص على أساس مظاهر سلوكية معينة، وهناك نظامي تصنيف معياريين معترف بهما دولياً ويتم استخدامهما لتشخيص التوحد وهما:

1. التصنيف الدولي للأمراض - الطبعة العاشرة (ICD-10)؛ والذي قامت بإصداره منظمة الصحة العالمية World Health Organization عام 1992.
(The International Classification Of Diseases,10th edition)
2. الدليل التشخيصي والإحصائي للاضطرابات العقلية - الطبعة الرابعة: (DSM-IV) والذي أصدرته رابطة الأطباء النفسيين الأمريكيين American Psychiatric Association، عام 1994.

(The Diagnostic And Statistical Manual Of Mental Disorders 4th edition).

وبما أن كلا النظامين تم تعديلهما في أوائل التسعينات، إلا أن هناك درجة عالية من الترابط بين المعايير الحالية المستخدمة في النظامين، وبالمقارنة مع الطبعات السابقة، وبسبب عدم وجود اختبارات طبية للتعرف على التوحد، وذلك لأن الأطفال الذين يعانون من التوحد لا يمكن تمييزهم عادة عن طريق مظهرهم الجسدي، لذا فإن كلا النظامين يتعرفا على هذه الاضطرابات من خلال مجموعة من الأعراض السلوكية المعينة.

يشير مصطلح اضطرابات النمو الشامل إلى ظهور التأخر النمائي لدى الطفل خلال أول عامين من عمره في مجالين أو أكثر من مجالات النمو، وهذه الاضطرابات قد تكون موروثة ـ تنتقل من الأم إلى الطفل ـ عن طريق الجينات والكروموسومات، أو أنها قد تحدث دون الرجوع للتاريخ العائلي، وإذا وجد تاريخ عائلي عن اضطراب لدى بعض الأطفال فإن نسبة وجود عيوب خلقية تزداد بصورة ملحوظة.

الجين: هو عبارة عن مجموعة من جزيئات الحامض النووي منتظمة ومسلسلة في ثنائيات متصلة مع بعضها البعض بواسطة روابط من الأزواج المكملة.

وعلى الرغم من أن البشر يحملون العدد والنوع أنفسهما من الجينات الإنسانية، إلا أنهم يختلفون فيما بينهم في ترتيب حروف موروثاتهم التي تميز كل مخلوق على وجه هذه الأرض، أي أنه يوجد حوالي ستة مليارات نمط وراثي وهي تقابل العدد المتوقع لسكان العالم (يجب الأخذ بعين الاعتبار أن التوائم المتطابقة لها النمط الوراثي نفسه)

وما يحمل الجينات يسمى كروموسوم حيث تنتظم في صورة سلسلتين ملفوفتين حول بعضهما ذات شكل حلزوني، وقد يقال أن الكروموسوم يتكون من وحدات بناء، وهذه الوحدات هي الجينات التي تحمل الشفرات الوراثية المسئولة عن تكوين كل كائن بشري وبخصائصه المميزة، كأن الوحدات الجينية مرتبة ومنتظمة تشكل في تناسقها ما يسمى بالكروموسوم، الذي هو بالتالي جزء من الخلية البشرية المكونة للأعضاء المختلفة للإنسان، والتي يكون بعضها مهيئاً لظهور أو حمل أمراض تنتقل عبر الأجيال.

من المعروف أن الهرمونات تؤثر في الخلايا التي تعمل عليها حيث تستطيع الهرمونات تحفيز نمو الزوائد العصبية مثل الزوائد الشجرية ومحور الخلية

العصبية - Axon وهو المحور الممتد من جسم الخلية العصبية والذي تسير من خلاله الإشارات العصبية من جسم الخلية إلى الخلية -: كما تستطيع إنقاذ الخلايا العصبية من الموت المبرمج للخلية Apoptosis - نمط مورفولوجي من الموت يصيب الخلايا المتفردة ويتميز بانكماش الخلية وتكثف الكروماتين مشكلاً كتلاً سيتوبلازمية ثم تشظى الخليــة إلى جــسيمات محاطــة بغــشاء خليــوي يــتخلص منهــا الجــسم بــالابتلاع Phagocwtosis وهـي آليـة لإلغـاء الخلايا لتنظيم المجموعات الخلايا ويستخدم هـذا المصطلح بالعادة بالترادف مع مصطلح الموت المبرمج -: كما تستطع أن تحدد أي نوع مـن المراسـلات العـصبية Neurotrensimitters ستـستخدمها الخليـة، والخـلية Cell اكتشفها روبرت هوك منذ ما يزيد على ثلاثمائة عام، والخلية هي الوحدة الأساسية التي يتكون منها الجسد، وتتكون من البروتين الذي نحصل عليه من الغذاء اليومي بعد أن تهضمه المعدة ويتحلل إلى أحماض أمينيه، فكل خلية في الجسم تحتوي على أزواج من الجينات والكروموسومات التي تسطر أساساً للبنية الجسدية للفرد، وكل خلية تحتوي على 46 كروموسوم Chromosomes - والكروموسومات هي أجسام صغيرة جداً تشبه الخيط توجد داخل الخلية، وعن طريقها تتحدد بعض السمات مثل لون العينين والشعر ولون الجلد، وتعد مسئولة عن النظام الكيميائي بالجسم، فهي تحمل التعليمات الكاملة لخلق الإنسان -.

وفي هذا التطور العلمي الهائل الذي يتيح لكل فرد منا أن يحمل شريحته الجينية في جيبه، هذه الشريحة تحتوي على كل المعلومات الوراثية التي تعلمه بالأمراض التي يصاب بها، وفي أي مرحلة من مراحل العمر.

بفضل التقدم في التقنيات الوراثية، أصبح من المتاح التشخيص الجيني، وقراءة الذخيرة الوراثية Genome، وهذه الذخيرة تتجلى منها ذروة الفروق الفردية، ويمكن التعامل مع هذه الذخيرة في أي مرحلة من مراحل العمر، وتجرى دراسات حالياً، حول التعامل مع هذه الذخيرة في مرحلة ما بعد الموت.

وعلم الهندسة الوراثية أصبح على متصل ما قبل عملية الولادة، وحتى ما بعد الوفاة، وذلك من خلال عدة مسارات أقواها هو تحليل مادة الـ أو DNA Sequencing، ـ بشكل المادة الموجودة في داخل نواة الخلية، وهو الذي يحمل المعلومات الوراثية المسؤولة عن بعث الحياة في الكائن الحي ـ، التي تمتاز بالقدرة على تحمل أحلك الظروف والمواقف، دون أن تعطب أو تشوه، كما نعرف بأنها طريقة تتبعية دقيقة تسهم بشكل أساسي في قراءة الرموز التي تكون الذخيرة الوراثية، التي تختلف من شخص إلى آخر ومن خلالها يمكن تمييز الفرد من بين مليارات الأفراد.

وتذكر منظمة الجينات البشرية (Institute of Human Genetics,2004) أنه عند فحص الكروموسوم الواحد وجد أنه يحتوي على تجمعات من جزيئات كيماوية بروتينية، كل جزيء يشبه السلم الحلزوني، وحيث أن مادته هي Deoxyribo Nucleic Acid، وهو الحمض النووي المؤكسد، فقد سُميَ بـ DNA اختصاراً من الأحرف الأولى لإسمه، والـ DNA يحتوي على حبات مصفوفة تسمى جينات: وفي كل خلية من خلايا الجسم نسختين من كل جين: واحدة منها موجودة على الكروموسوم المنقول من الأم، والجين الآخر موجود على الكروموسوم المنقول من الأب، ولكل جين مكانه الخاص والمحدد على طول الكروموسوم.

إن كل خلية من خلايا الجسم تتشابه في التركيب وفي نفس عدد الكروموسومات ونفس المعلومات الوراثية، ونظراً لأن جميع خلايا الجسم تتجدد باستمرار ـ ماعدا الخلايا العصبية ـ فإن الجسم يقوم بإنتاج خلايا جديدة لتعويض

النفس، وهناك أنواع متعددة من الخلايا منها الخلايا الجلدية، والخلايا العصبية، والخلايا العضلية، والخلايا الجنسية (البويضة والحيوان المنوي) وغير ذلك من أنواع الخلايا، عندما تلقح البويضة من الحيوانات المنوية، تشكل الكروموسومات 46 من الخلية التي ستصبح الجنين، 23 كروموسوم من الأم و23 كروموسوم من الأب، وكل زوج من هذه الأزواج المتطابقة يعطيه الأطباء رقماً يميزه عن الآخر ابتداء برقم واحد للزوج الأول إلى الزوج الأخير رقم 23، والكروموسوم يحمل جينات كثيرة، وهذه الجينات Genes تأتي أيضاً في أزواج، حيث يوجد مائة ألف جين موزع على الستة وأربعين كروموسوم، وتحتوي هذه الجينات على التعليمات الكاملة لتحضير جميع البروتينات بأنواعها، والتي هي المواد الأساسية لبناء الخلية ولاستمرارها في العمل، وكل جين يصنع بروتين مختلفاً عن البروتين الذي يصنعه الجين الآخر، والبروتين Protein جزيء كبير يتكون من سلسلة أو أكثر من الأحماض الأمينية في تتابع معين، يحدد تتابع الأحماض الأمينية في البروتين عن طريق تتابع النيوكليدات في المنطقة المشفرة من الجينوم (الإكسونات)، وهي لازمة لبناء الخلية ولها وظائف أخرى تتحكم بموت وحياة الخلية.

لذلك على الخلية قراءة ما بداخل الجين لكي تصنع البروتين المناسب، إن خطوات تحضير البروتين من الجين تتم عن طريق لغة خاصة بها تسمى الشفرة الوراثية، والتي هي عبارة عن الأحماض النووية التي تُرص جنباً إلى جنب على ذراع الكروموسوم.

أي أن كل خلية لديها القدرة لإنتاج جميع البروتينات من غير استثناء، إذا كانت في حاجة إليها فهي تعمل بقدر احتياجها، لتشكيل بنية جديدة، فمثلاً غدة البنكرياس تنتج فقط المواد التي تحتاجها، وكذلك الخلايا الجذعية Stem Cells التي لها القدرة على إنتاج كل أنواع خلايا الجسم، وهي عبارة عن الخلايا التي

تتشكل بعد ساعات قليلة من تلقيح النطفة للبويضة، وتقوم بإنتاج المواد التي يحتاجها الجسم أي أنها مصنع لقطع الغيار، فهي سر بقاء الحياة، وسحر تجديد المعطوب أو التالف، فلكل عضو وظيفة خاصة به؛ فالبنكرياس والكبد لهما وظيفة معينة والعين لها وظيفة معينة وكذلك لبقية الأعضاء.

أسباب اضطرابات النمو الشامل الناتجة عن عوامل جينية:

وتحدث اضطرابات النمو الشامل الناتجة عن عوامل جينية إما بسبب:

- وجود خلل في الكروموسوم الموجود عليه الجين.
- حدوث خلل في الجين نفسه.

وينتج ذلك من أخطاء تحدث عند نمو البويضة أو الحيوان المنوي، فقد يحدث هذا الخطأ قبل بدء الحمل، وقد يحدث أثناء عملية انقسام الخلية حيث تنفصل البويضة أو الحيوان المنوي ومعه مجموعة من الكروموسومات سواء كانت قليلة أو كثيرة، لكلٍّ منهما أسراره الكامنة في عملية البناء، وعندما تلتحم الخلية التي تحمل جملة من الكروموسومات التي ينتابها بعض الأخطاء مع بويضة أو حيوان منوي طبيعي، ينتج عنه جنين لديه خلل في الكروموسومات، ويطلق عليه في هذه الحالة تريزومي Trisomy، وفي بعض الحالات التي يحمل فيها الجنين عدد خاطئ من الكروموسومات لا يستمر الطفل على قيد الحياة، وقد يحدث إجهاض للجنين.

أنواع اضطرابات النمو الشامل:

قد تكون ناجمة عن مشاكل مع أي من الجينات أو الكروموسومات، وهذه الاضطرابات يمكن أن تكون مسيطرة، وقد تشمل الاضطرابات الصبغية Chromosomal Disorders التي قد تسبب مشاكل غالباً ما تكون بسبب خطأ وقع عندما لحظة الإخصاب، فمعظم الأطفال الذين يعانون من اضطرابات الصبغية والعاهات الجسدية، وبعض العيوب النفسية، يمكن أن تحدث حتى عندما يكون

الآباء ليس لديهم أي عوامل خطر، بمعنى أن جين واحد فقط من أحد الوالدين يمكن أن يؤدي إلى اضطراب في الجينات المسيطرة.

يتناول هذا الجزء جملة من الاضطرابات التي تم التعرف عليها وتحديدها إلى حد ما، بهدف تعريف القارئ المهتم بعلم التربية الخاصة جانباً منها قد يتبحر فيها مستقبلاً، ولكن في هذه المرحلة يكتفى بأن يكون قادراً على المسمى والتمييز، ويتم تناول ذلك من خلال: تصنيف الاضطرابات النمائية حسب نظامي (ICD-10, DSM-IV)، وكما يمكن تصنيفها حسب نواتج الاضطراب الجيني.

أولاً: تصنيف الاضطرابات النمائية حسب نظامي (ICD-10, DSM-IV)

وتستند الأوصاف السلوكية للتوحد في هذين النظامين التصنيفيين الرئيسيين على ثالوث "وينج" للإعاقات، وفي كل من ICD-10 ,DSM-IV، يقع التوحد تحت مظلة تصنيف الاضطرابات النمائية واسعة الانتشار Pervasive Developmental Disorders (PDDs)، ويقدم كلا النظامين تصنيفات منفصلة ضمن كل فئة من فئات PDDs، ويتضح ذلك في الجدول التالي:

الجدول رقم (1 ـ 1/1)

تصنيف الاضطرابات النمائية حسب النظامين

ICD-10	DSM-IV
▪ اضطرابات التوحد.	▪ اضطرابات التوحد.
▪ متلازمة ريت.	▪ اضطراب ريت.
▪ اضطرابات طفولة تفككية أخرى.	▪ اضطراب طفولة تفككي.
▪ متلازمة اسبيرجر.	▪ متلازمة اسبيرجر.
▪ التوحد الشاذ Atypical Autism.	▪ اضطراب نمائي واسع الانتشار لم يتم تحديده بطريقة أخرى (PDDNOS).

ويتضح من الجدول (1 ـ 1/1) تتشابه المعايير التشخيصية لاضطرابات التوحد في DSM-IV,ICD-10 بشكل كبير.

وحسب نظام ICD-10، يجب أن تظهر مشكلات لدى الفرد في ثلاثة مجالات رئيسية:

- التفاعل الاجتماعي التفاعلي.
- الاتصال والنماذج المحددة والمتكررة والنمطية للسلوك.
- الميول والأنشطة.

ومن أجل القيام بتشخيص للتوحد يجب ظهور بعض المؤشرات الدالة على المجالات الثلاث قبل سن ثلاثة أعوام.

أما بالنسبة لنظام DSM-IV، يجب أن تظهر لدى الفرد إعاقات نوعية في نفس المجالات:

- التفاعل الاجتماعي التفاعلي.
- الاتصال والنماذج المحددة والمتكررة والنمطية للسلوك.
- الميول والأنشطة.

كما يجب أن تظهر لدى الفرد ستة أعراض على الأقل في هذه المجالات، مع وجود عرضين على الأقل يشيرا إلى التفاعل الاجتماعي، وعرض واحد في كل من الاتصال والنماذج المحددة والمتكررة والنمطية للسلوك والميول والأنشطة، كما يجب أن تكون هذه الأعراض موجودة عند سن الـ 36 شهراً.

ومع ذلك، يمكن أن يحدث التوحد بالاشتراك مع اضطرابات أخرى مثل:

- اضطرابات الأيض.
- إعاقات بصرية أو سمعية.
- متلازمة داون.
- عسر القراءة.

- الشلل الدماغي، اضطرابات العجز في الانتباه (ADD).
- اضطرابات العجز في الانتباه بسبب فرط النشاط (ADHD)...... الخ.

وفي مثل هذه الحالة، يتم القيام بتشخيص ثنائي، ومن المهم عدم تجاهل التوحد لدى الأطفال الذين يعانون من إعاقات متعددة، ويعاني العديد من الأطفال التوحديين من إعاقات فكرية عامة.

ويبين جوردان (Jordan, 2001) حقيقة أنه كلما كانت الإعاقات الفكرية العامة أكثر شدة، كلما كان هناك احتمال أكثر لأن يصاب الطفل بالتوحد، وفي مرحلة المراهقة، قد تصبح اضطرابات الطيف التوحدي Autistic Spectrum Disorders (ASDs) معقدة مع تطور مشكلات طبية نفسية من مثل الاكتئاب واضطرابات المزاج أو القلق الشديد.

الحالات التي يمكن تشخيصها بشكل خاطئ على أنها توحد أو اسبيرجر:

ويمكن الخلط بين التوحد ومتلازمة اسبيرجر مع عدد من الحالات التي تتميز بأعراض مشابهة، وتشمل الحالات التي يمكن تشخيصها بشكل خاطئ على أنها توحد أو اسبيرجر وكما هي موضحة في الجدول رقم (2 ـ 1/1):

جدول رقم (2 ـ 1/1)

يبين الحالات التي يمكن تشخيصها بشكل خاطئ على أنها توحد أو اسبيرجر

إعاقات عقلية فكرية	Intellectual Disabilities
الفصام	Schizophrenia
اضطرابات لغوية معينة (خرس انتقائي، اضطرابات لغوية تطورية، الخ)	Specific Language Disorders (Elective Mutism, Developmental Language Disorders, etc)
متلازمة توريت	Tourette's Syndrome
متلازمة لاندو ـ كليفنر	Landau – Kleffner Syndrome

Rett's Syndrome	متلازمة ريت
Disintegrative Disorder	اعتلال الانفصال الطفولي (اضطراب الطفولة التفككي)
William's Syndrome	متلازمة ويليامز
Obsessive – Compulsive Syndrome	اضطرابات قسرية استحواذية
Depression	اكتئاب

وفي السنوات الأخيرة، استخدم عدد كبير من المصطلحات التشخيصية لوصف الأطفال الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر والموضحة في جدول رقم (3 ـ 1/1):

جدول رقم (3 ـ 1/1)

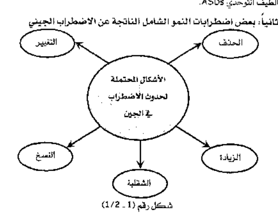
يبين المصطلحات التشخيصية لوصف الأطفال الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر

Schizoid personality Disorder	اضطراب الشخصية الفصامي
Semantic pragmatic Disorder	اضطراب برجماتي يتعلق بالمعاني
Non - Verbal Intellectual Disability Disorder	اضطراب إعاقة عقلية غير لفظية
Developmental Intellectual Disability Of The Right Hemisphere	إعاقة تطورية عقلية في النصف الأيمن من الدماغ
Disorders Of Attention , Motor Coordination And perception	اضطراب في الانتباه والتوافق الحركي والإدراك (DAMP)
Pathological Demand Avoidance Syndrome	متلازمة تجنب مطالب الحياة المرضي (PDA)

ولقد ظهرت بعض هذه "الاضطرابات" التي ذكرت أعلاه مؤخراً فقط، ويبدو أن "انفصالها" عن الاضطرابات الموجودة والصادقة تشخيصياً مثيراً للجدل، وإذا ما تم

التركيز على أحد مفاهيم الإعاقات المعقدة، قد ينبثق لديك عشرات من "الإعاقات الجديدة" من الإعاقات الموجودة لديك، ولقد دار النقاش حول فيما إذا كانت هذه المفاهيم تصف كيانات منفصلة ومختلفة، أو "باحتمال أكثر"، أنها قد حدث تركيزها على مفاهيم مختلفة من مجموعة من الاضطرابات المتباينة مثل اضطرابات الطيف التوحدي ASDs.

ثانياً: بعض اضطرابات النمو الشامل الناتجة عن الاضطراب الجيني



شكل رقم (1 ـ 1/2)

يبين الأشكال المحتملة لحدوث الاضطراب في الجنين

ويدفعنا هذا الشكل التوضيحي إلى شرح كل شكل على حدة، وفي النهاية يمكن الخروج بعدة حقائق وهذا ما يتم سرده:

حيث يمكن أن يحدث الاضطراب في الجين بأشكال كثيرة، من بين هذه الأشكال الحذف، التغيير، الزيادة، النسخ، الشقلبة:

- الحذف Deletion: وهو عبارة عن انقطاع جزء من كروموسوم أو عدة كروموسومات، ويسبب هذا الانقطاع تغيير في حالة وشكل الكروموسوم،

ويتوقف تأثير هذا القطع على حجم الجزء المفقود من الكروموسوم وأي الجينات فقدت في أي قطاع، وعلى أية حال يكون القطع من أكثر الاضطرابات الجينية تأثيراً على الفرد، وهذا يؤثر حتماً على بنية الجنين.

- التغيير **Translocation**: يحدث أثناء الانقسام الميوزي Division Almiose، وفيه يتم فصل جزء في أحد الكروموسومات وينضم هذا الجزء إلى كروموسوم آخر، وهو في بعض الأحيان قد لا يسبب للفرد أية مشكلات لكنه قد يسبب مشكلات وراثية من الدرجة الأولى مستقبلاً.
- الزيادة **Increase**: وفيه يتم إضافة جزء من الكروموسوم، إلى كروموسوم آخر قد لا يسبب اضطرابات للفرد ذاته، بل ينتقل للأبناء وهو ما يعرف .Translocation Balanced
- النسخ **Duplication**: وفيه يتم نسخ جزء من الكروموسوم، حيث يحمل الفرد ثلاث نسخ بدلاً من نسختين، وعليه يكون لدى الجين نسخة زائدة من التعليمات، مما يؤدي إلى التداخل في الوظائف الذي قد يسبب الاضطرابات لدى الجنين.
- الشقلبة **Somersault**: تتكون الشقلبة من منطقتين معطوبتين في كروموسوم واحد، والمساحة الواقعة بين هذين المساحتين يتم شقلبتها أو عكسها - أي تدور حول نفسها - أي يحدث عملية التماثل حول محور فالبعض وقد لا تحدث هذه العملية لكن يحدث تبديل المساحتين بطريقة تبدو منتظمة لبعيد الانضمام لجسم الكروموسوم من بداية خروجه منه، وإذا كانت الشقلبة في وسط الكروموسوم سُميت (الشقلبة المركزية)، أما إذا كان غير ذلك سُميت شقلبة غير مركزية.

وانطلاقاً مما سبق يتبلور في هذا الإطار عدة حقائق منها:

- عندما ينتج الجين المصاب بروتين غير طبيعي، فإن الجين السليم يتأثر بهذه العملية.
- قد تقوم الجينات السليمة بعملية لسد العجز الناتج عن الجين المصاب، وعندما تختل هذه العملية، فإن هذا يؤدي حتماً إلى اضطراب.
- قد ينتج الجين المصاب في بعض الأحيان بروتين يزيد عن المعدل، مما يؤدي إلى ارتباك في آلية عمل الجينات، وهذا بدوره يحدث خلل في منظومة العمل الجماعي لهذه الجينات، وقد يتم مقاومته ومحاولة الإصلاح، ولكن في أغلب الأحيان قد يحدث الخلل حتماً، مما يسبب في حدوث اضطراب.

ثورة العلم بين الرضا والاستسلام:

حقيقة الأمر أن الإطلاع على المعلومات الوراثية للفرد وفحص سبر أغوار الذخيرة الوراثية للفرد، سيترك آثاراً كبيرة في علاقة الفرد بذاته وبمجتمعه وبآخرته، حيث أن المطلع على هذه المعلومات سيتعرف على نقاط القوة والضعف الكامنة في ذلك الفرد.

عزيزي القارئ أغمض عينيك وعش مع نفسك جزءاً من الثانية وإذا أراد الله لك خيراً طيل الغموض لتأكد على قول الإمام (2010)، في أن تبصر ذاتك، تقلب في أحوالك، وتسقط منها ما تسقطه، وتبقي منها ما تبقيه، فيمكن أن ترضى أن تكون مظلوماً، لكن لا ترضى أن تكون مقهوراً فالمقهورون مقبورون، وتتعجب على من يرضى أن يكون مقهوراً حتى ولو مرة واحدة في حياته، وفي النهاية "لكل امرئ منهم يومئذ شأن يغنيه"، وهنا تكمن السعادة الأبدية لمن يتعلق برب البرية.

عزيزي القارئ وأنت مغمض عينيك تخيل أنك مصاب بمرض وراثي، ليس له أعراض وغير ظاهر للعيان، وأنت الوحيد المطلع عليه، فهو سر لك، كما أن لك الحق في ذلك، لكن في الثورة العلمية المعاشة الآن، من يتمكن من قراءة ذخيرتك الوراثية، فسيكتشف يقينياً وبدون أي لبس، ما أردت إخفاؤه، وعندئذ أصبح السر مشاعاً، ويتبلور على هذا أسئلة عديدة، تبدأ من الذات وصولاً إلى المجتمع، منتهيةً بآخرة الفرد.

ففي الدائرة الأولى وهي دائرة الذات، يتبلور في الذهن التساؤلات التالية:

- كيف أعيش حياتي؟.
- ما تأثير اكتشاف السر في حياة أسرتي؟.
- وما تأثيره في مستقبلي المهني؟.
- وإلى أي مدى تؤول حالتي النفسية؟.

وفي الدائرة الثانية، وهي الدائرة المجتمعية، والتي يتساءل الفرد فيها:

- ما موقف المجتمع مني، عندما يعلم بسري؟.
- كيف سأتعامل مع المحيطين ؟.
- كيف سأتعامل مع الدوائر المجتمعية المختلفة، عندما يعلم مرضي؟.
- ما هو مستقبلي المهني؟.
- كيف ستكون حياتي الزوجية؟.
- إذا كان لدي أولاد، كيف ينظرون لأنفسهم؟.

أسئلة كثيرة تدور بدوائر المجتمع، يغوص فيها المرء وينهض، ويعيش بين حالة اليأس، وحالة الرضا، وسعيد كل من يقترب من حالة الرضا.

وعلى الرغم من كل هذه الأسئلة وتشابكها، وتعقيداتها، إلا انه يجب ألا نغفل الفوائد الناتجة عن القيام بعملية التشخيص، وهكذا فإن عملية الموازنة بين إجراء

التشخيص وعدمه تتطلب إدراكاً علمياً عميقاً ومسؤولاً لكل جوانب المسألة بما فيها المسائل القانونية والشرعية المترتبة على النتائج التي قد تخلفها تلك العملية.

وفي الدائرة الثالثة، وهي الدائرة الكونية، والتي ينبغي أن يعيش فيها الإنسان مع رب البرية، غير مستسلم ولا خاضع، لكن محققاً أمر الله فيه، بمراعاته بأن يكون خليفته بالأرض، ناسيا ما يلم به من مرض متذكراً أن يعمل صالحاً.

التشخيص المبكر للوقاية من المرض الوراثي:

إن التشخيص المبكر للمرض الوراثي لا يعني الشفاء من المرض، لكنه يعني اكتشافه لكي نأخذ بعض الاحتياطات والاستعدادات للوقاية من آثاره.

ويجب العلم أن الطريقة المستخدمة في التشخيص تكشف كل حالات التشوه الخلقي في الجنين، لكنها في بعض الأحيان تعطي نتائج غير دقيقة، فعند فحص عشرون حالة حمل فإن طريقة التشخيص المستخدمة ستظهر نتيجة مبدئية مفادها أن حالة واحدة مصابة، ولكن وبعد إعادة فحص هذه الحالة بطريقة أخرى، فقد يقل احتمال الإصابة إلى ما يساوي 0,02٪، ولذلك فمن الصعب الجزم تماماً أن الحالة مصابة بنسبة 100٪، فقد يكون هناك بعض الأمراض التي يكون وراءها ما يسمى بالطفرات الديناميكية Dynamic Mutation تزداد خطورتها مع تعاقب الأجيال، ومن هذه الحالات متلازمة هونتينغتن Huntington التي تصيب الجهاز العصبي وتشل حركة الفرد وهو في الأربعينيات من عمره، وكذلك مرض الفينيل كيتونيوريا (PKU) Phenylketonuria حسبما ورد في الإمام،والجوالده (2010 – أ) وهو عبارة عن خلل أيضي - ناتج عن اضطراب في عمليات الاستقلاب وتظهر آثاره بعد الولادة مباشرة -، وراثي ينتقل بطريقة متنحية ويؤدي إلى الإعاقة العقلية عند الأطفال، ويتصف الأطفال المصابون بأن لهم معامل ذكاء (IQ) أقل من 50، وينتج ذلك من جراء عطب خلايا الدماغ بسبب ارتفاع نسبة الحمض الأميني - فينيل آلانين - في دم الجنين، مما يؤدي إلى

تلف بعض الخلايا الدماغية. يتجلى ذلك بغياب الأنزيم الذي تكون وظيفته الوحيدة هي تكسير وتذويب الحمض الأميني - فينيل الانين - ليستفيد الجسم منه حيث يحول إلى حمض أميني آخر نافع للجسم.

وينتشر هذا في الدول العربية بشكل كبير وذلك:

- لعدم اكتشافه مبكراً.
- عدم وجود برامج واسعة للتشخيص والوقاية.

وفي جميع الأحوال ولكي نتخلص من هذا المرض يجب أن يتم التأكد من وجوده قبل الولادة أو في الساعات الأولى التي يولد فيها الجنين. وذلك للأسباب التالية:

- يجب أن يبدأ العلاج بعد الولادة مباشرة.
- الاستفادة من نقاء الحالة الجينية.

ومن الطفرات الديناميكية التي يصاب بها الإنسان حالات الإعاقة الذهنية، المسمى Fragile X الذي يصيب الذكور غالباً، ويؤدي بالإضافة إلى الإعاقة الذهنية إلى أعراض أخرى كالعقم، ومرض ضمور العضلات Myotonic dystrophy الذي يؤدي إلى حالة غريبة تؤدي بالموت، لأن عضلات الجسم تضمر بما فيها العضلة القلبية.

ومن فوائد التشخيص الجيني المبكر:

كثير من الأمراض الوراثية التي قد تفتك بالإنسان يمكن معالجتها إذا شخصت في الوقت المناسب، لذا تتبلور الفوائد فيما يلي:

- مساعدة الأطباء على وصف الدواء المناسب لكل حالة على حدة.
- الأخذ بعين الاعتبار أن التوائم المتطابقة لها النمط الوراثي نفسه.
- الأشخاص الذين لهم نمط وراثي متقارب، تكون الأدوية فعالة بالمستوى نفسه عليهم.
- فحص العلاقة بين الدواء وتأثيره وعلاقة ذلك مع النمط الوراثي.

الإرشاد الجيني:

استطاع الإنسان التعرف على بعض أسباب اضطرابات النمو الشامل والكشف عنها، وهي في مجملها لا تفسر إلا نسبة قليلة من حالاته، إلا أن تعدد أسباب الإضطرابات يجعل أمر الوقاية عملية صعبة، ذلك أن الوقاية يجب أن تتجه نحو الحد من تفاقم هذه الأسباب وانتشارها، والواقع أنه مهما بدت عملية الوقاية صعبة وشاقة إلا أن أهميتها تظهر واضحة.

إن التقدم الذي أحرز في مجال الكشف عن أسباب اضطرابات النمو الشامل في السنوات الأخيرة وخاصة في القرن الواحد والعشرون، قد ساهم بفاعلية في وضع سبل الوقاية والعلاج في بعض الحالات، وقد ساعد تطور الخدمات الصحية وبرامج تنظيم الأسرة والخدمات الاجتماعية والتربوية في تطوير بعض وسائل الوقاية وتجنب تعدد أشكال اضطرابات النمو الشامل المختلفة.

إن معرفة الإنسان في مجال الاضطرابات التي تصيب الكروموسومات الوراثية كما هو الحال في حالة متلازمة داون مثلاً أو الأمراض التي يمكن أن تتعرض لها الأم الحامل والتي تترك آثارها على الجنين وتسبب له أشكالاً مختلفة من الإعاقة العقلية أو الحسية أو الجسمية قد ساعدت جميعها على وضع تدابير الوقاية من المتلازمات المختلفة، وذلك بمراقبة هذه الاضطرابات والأمراض ومعالجتها قبل أن تحدث أثرها على الجنين أو بتجنب الحمل أصلاً في بعض الحالات التي يكون فيها احتمال الإعاقة كبيراً، هذا بالإضافة إلى معرفة الإنسان بطبيعة بعض الأمراض السارية التي يمكن أن تصيب الأم الحامل من جهة، أو تصيب الطفل بعد الولادة من جهة ثانية، وبعض الأخطار التي قد يتعرض لها الجنين قبل الولادة والطفل بعدها كأمراض الحصبة الألمانية والدفتيريا والتهاب السحايا واضطرابات الغدد والسعال الديكي والحمى

القرمزية، إن معرفة الإنسان لهذه الأمراض وطبيعتها والآثار التي تحدثها في الجنين أو الطفل قد ساعدت إلى حد كبير في الوقاية من اضطرابات النمو الشامل.

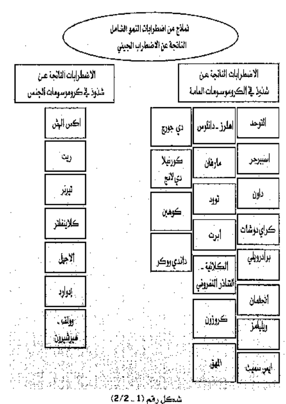
وانطلاقاً مما سبق ينبغي مراعاة ما يلي:

- نشر الوعي وتثقيف الجمهور بشتى الوسائل لتعم الفائدة.
- تهيئة خدمات الإرشاد الجيني للأسر والمقبلين على الزواج.
- تدريب المختصين على مستوى عالي من الكفاءة.
- ينبغي أن يكون الإرشاد الجيني ذو طابع ديني، لا طابع علماني.
- نتائج الإرشاد الجيني سرية، ولا يجوز الإفشاء بها.
- ينبغي أن تحتوي الكتب المدرسية، على المعرفة الجينية.
- زيادة اهتمام وسائل الإعلام بالإرشاد الجيني.
- الانتباه والتشديد في فحص زواج الأقارب.
- الأسر هي مرآة نفسها، فهم أعلم بالتاريخ الوراثي لعائلاتهم.
- زيادة أعداد وحدات الوراثة البشرية لتوفير المتخصص في تقديم الإرشاد الجيني.

المتلازمات Syndromes:

هي مجموعة متزامنة من الأعراض والظواهر الشاذة الأخرى، والتي تظهر مجتمعة بنفس الفرد، والمتلازمات إما أن تحدث على مستوى الجين أو عدة جينات متسلسلة أو متفرقة.

ويتم تناول هذه المتلازمات وفق المخطط السهمي التالي، وبالتالي سيتم استعراضها تفصيلياً في البابين الثاني والثالث.



شكل رقم (1 ـ 2/2)

يبين بعض الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجيني

يتضح من هذا الشكل أنه تم تقسيم الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجيني البالغ عددها ستة وعشرون متلازمة إلى:

- اضطرابات ناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة وبلغ عددها تسعة عشرة متلازمة (التوحد، اسبيرجر، داون، كراي دوشات، برادرويلي، أنجلمان، ويليامز، ايس سميث، أهلرز ـ دانلوس، مارفان، توود، أبرت، الكلائية ـ التناذر النفروني، كروزون، المهق، دي جورج، كورنيلا دي لانج، كوهين، داندي ووكر).
- اضطرابات ناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس وبلغ عددها سبعة متلازمات (اكس الهش، ريت، تيرنر، كلاينفلتر، الاجيل، إدوارد، وولف هيرشيرون).

الباب الثاني

الاضطرابات الناتجة

عن شذوذ في الكروموسومات العامة



الفصل الأول
التوحد Autism
أحد الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

دور العوامل الجينية في الإصابة بالتوحد :

إن البحوث والدراسات التي أجريت عن التوحد - مازالت إلى الآن - لم تتوصل إلى السبب المباشر المؤدي للتوحد، وأن النتائج التي تمت لم تتعرف على الجين المسبب للتوحد، وهل هو جين واحد أم عدة جينات؟ وهل هذه الجينات توجد في كروموسوم واحد أم تتجمع في عدة كروموسومات؟ وإن كانت هناك اجتهادات نحو ذلك إلا انه لم يصلنا حتى الآن كيفية التعامل مع هذه الجينات المدبرة لشئون ذلك: حيث توجد ثورة علمية تستخدم طرق حديثة في العلاج بالجينات Gene Therapy، وقد يكون لأفراد التوحد نصيب كبير من هذه الثورة، وعلى الرغم من ذلك فقد أستطاعت تلك الجهود التوصل لنتائج ذات أهمية بالغة، ويمكن تلخيص هذه النتائج على النحو التالي:

- الوراثة والجينات عامل مسبب للتوحد، ولكن لم يتم التعرف عن طبيعة الدور المؤثر، حيث أظهرت الدراسات التي أجريت على أسر الأطفال التوحديين أن من 2: 9٪ من الأطفال ذوي التوحد لهم إخوة يعانون من التوحد.
- هناك عدد محدود من حالات التوحد كان السبب فيها جين مفرد وهي حالات التصلب الدرني، وحالات PKU التي لم تعالج، وحالات كروموسوم X الهش، وهي جميعاً حالات مسببة لكل من الإعاقات التطورية والفكرية. (Katharine, 2004) (الإمام؛ الجوالده 2010 ـ 1)



التشخيص المختلف Differential Diagnosis:

توجد حالات تشترك مع التوحد في نفس الخصائص ولكن لا يتم ضمها ضمن اضطرابات الطيف التوحدي ASDs، ويطلق على مثل هؤلاء الأفراد الذين يعانون من تلك الحالات ــ ولكن دون تشخيص رسمي لإصابتهم بالتوحد ــ أبناء عم التوحد "Autistic Cousins' AC".

ويستخدم هذا المصطلح أساساً من قبل جمعية التوحديين على الانترنت Autistic Community On The Internet.

أبناء عم التوحد
Autistic Cousins

- اضطراب فردي فصامي — Schizoid Personality Disorder
- اضطراري استحواذي - إلزامي — Obsessive - Compulsive Disorder
- متلازمة توريت — Tourette's Syndrome
- اضطراب عجز الانتباه/ اضطراب عجز الانتباه بسبب فرط النشاط
  Attention Deficit Disorder \ Attention Deficit Hyperactivity Disorder

نماذج من الحالات التي يمكن تشخيصها بشكل خاطئ على أنها توحد أو اسبيرجر:
Conditions Which May Be Misdiagnosed For Autism\AS

العديد من حالات التوحد تم تشخيصها بشكل خاطئ على أنها حالات مرضية نفسية، والأكثر شيوعاً من بينها مرض الفصام والإعاقة العقلية "إعاقات فكرية".

أ- الفصام Schizophrenia:



يكون التشخيص المبدئي للعديد من الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر هو انفصام الشخصية، ولقد حدث هذا بشكل متكرر عندما كانت خبرة تشخيص اسبيرجر محددة ومقصورة بعدد قليل من الأخصائيين: حيث كان العشرات من المصابين بهذه المتلازمة يقضون سنوات من عمرهم في مستشفيات الصحة النفسية يتم علاجهم بالأدوية والعقاقير لدرجة تصل في بعض الأحيان إلى شكل من الإشكال المرعبة.

ويذكر راجندرا، وبادجايان (Rajendra, Badgaiyan, 2009) عن نظرية العقل وانفصام الشخصية أن هؤلاء المرضى يعانون من متغيرين هامين ومؤثرين، وهما الذاكرة، والطلاقة التعبيرية، وهما ضمن عدد من المتغيرات المعرفية والسلوكية في

التأثير على أداء مهام نظرية العقل، وهذا يؤكد على معاناة هذه الفئة في كلاً من الوعي والإدراك، ويدل ذلك على أن الوظائف التنفيذية لنظرية العقل يشوبها عدم المنطقية لدى هؤلاء الأفراد.

أثير كثير من الجدل حول فكرة التمثيل العقلي Mental Representations، فهي تبدو للوهلة الأولى بناء افتراض لعلم الإدراك والمعرفة، لذلك تعتبر مبدأ إنساني في نظرية العقل.

إن عمليات التمثيل العقلي يجب أن تفهم من خلال مصطلحات تخمينية: إن هذا التمثيل العقلي يوجد فيه فكرة فلسفية تعود جذورها إلى تاريخ قديم.

ومع ذلك فإن افتراض التمثيل هو شيء له مدلولات ذات معنى (محتوى، مرجعية، قيمة حقيقة)، وهذا يسهم في تشكيل عمليات وحالات الإدراك عن طريق حدوث أو نقل أو تخزين بنى معرفية، لذا فالتمثيل يمكن أن يفسر كشيء عقلي يحمل صفات ذات معنى.

ويبين ريبيكا، ولويز، وفيليبس، كلير، وكونواي (Rebecca, Louise, Phillips, Claire, Conway, 2008) دور وظائف التحكم في التمثيل العقلي، تبين تأثير التدخل اللفظي في فهم المهام وخاصة لدى الكبار في السن.

كما تبين أن دور التدخل اللفظي ذا تأثير دال عن التدخل غير اللفظي، وهذا قد يكون له مدلوله في تفسير العجز في الأداء على مهام نظرية العقل، وإبراز التشوهات المعرفية، التي قد تكون ناتج لا سبب في المهام الوظيفية لعمل النظرية.

فمعظم الاتجاهات المعاصرة التي تتناول نظرية العقل تعتمد على مفهوم التمثيل Representation، كما هو الحال عادة في العلوم المعرفية، وبالتالي فهي تتأثر بالنقص المعرفي، والمتمثلة في عدم القدرة على معالجة المعلومات؛ وهذا القصور هو

المسؤول عن العجز في توظيف مهام نظرية العقل، والتي توجد الآن في متلازمات عديدة، وأوضاع متباينة منها الانفصام، والهلاوس الاكتئابية أو اضطرابات الشخصية.

وترتبط الاضطرابات الشخصية بالمشاكل والعلاقات الشخصية، كما ترتبط بالنواحي غير المستقرة والشديدة كالخوف والإهمال والنبذ، كما إنها تؤدي إلى حدوث عجز في القدرات المعرفية الاجتماعية، وهذه الصعوبة تفسر أحد الجوانب الهامة من الإدراك الاجتماعي، والقدرة على استدلال الحالة العقلية للآخرين مما يؤدي إلى خلل في الوظيفة التنفيذية لنظرية العقل. وفي دراسة أرنتز، و بيرنشتاين، واورشخوت، شكوبري (Arntz, Bernstein, Oorschot, Schobre, 2009) حيث هدفت إلى تبيان العلاقة بين اضطراب الشخصية Personality Disorder ونظرية العقل.

حيث تكونت عينة الدراسة من (ن= 16) ممن يعانون من اضطراب الشخصية من النوع الثاني، (ن= 16) ممن يعانون من اضطراب الشخصية من النوع الثالث، و(ن= 28) من العاديين، وقد أجري عليهم اختبار لقياس مهام نظرية العقل، لتقييم الإدراك الاجتماعي، اختبارات الذكاء، والحالة المزاجية، وقد توصلت النتائج إلى:

- تبين عدم وجود دلائل واضحة تبين أن هناك عجز في نظرية العقل لدى ذوي اضطراب الشخصية من النوع الثاني.
- تبين وجود دلالات في بعض مهام نظرية العقل لدى الفئات الثلاث (فئة الذين يعانون من اضطراب الشخصية من النوع الثاني، وفئة اضطراب الشخصية من النوع الثالث، وفئة العاديين).
- وجود علاقة بين مهام نظرية العقل والأداء في اختبارات الذكاء لدى الفئات الثلاث.

ويستخلص من هذه الدراسة بأن نتائجها لا تدعم الفرضية القائلة بأن فئة الذين يعانون من اضطراب الشخصية من النوع الثاني يعانون من نقص في قدرات العقل.

وذكر كلاً من ريجون، وفيدال، ولوبيز (Rejon,Vidal,Lopez,2009) عن مفهوم التمثيل والأعراض النفسية، في ضوء نظرية العقل.

إذا كان الطفل، كما هو مفترض بشكل عام، قد بدأ ببناء نظام يمثل المعرفة الذاتية، فلماذا لا يتم تأسيس هذا النظام في إطار المفهوم التمثيلي من خلال المهام الجزئية والمؤشرات الدالة على توظيف نظرية العقل؟.

وخاصةً بأن هذه المرحلة المبكرة من الطفولة هي مرحلة التخزين والاستيعاب دون إظهار للمردود مباشرة - بل هو إظهار مؤجل يعلن عنه في مواقف مشابهه لآنية الموقف الذي يمر به الطفل، وهنا يتضح القصور في أفراد التوحد ويشاركهم المصابين بالفصام، وإن كانت قدرتهم على التخزين والاستيعاب موجودة، إلا أن نواتجها لا يعلن عنها إن آجلاً أو عاجلاً.

نبحث عن تحليلاً نظرياً للآلية التمثيلية التي تكمن خلف هذه القدرة والتي تقوم بتوسيع قوة طاقات الطفل الكامنة، لكي تتمكن من القيام بالتمثيل الأولي مما يخلق طاقة من التمثيل البعدي.

يتطور التمثيل البعدي حتى نهاية مرحلة الطفولة، ويكون هذا تأسيس لقدرة الطفل الجديدة على التظاهر، وعلى فهم تظاهر الآخرين، وهناك تماثل مثير للدهشة بين الأشكال الأساسية للعب التظاهري والخصائص المنطقية من التعبيرات العقلية القديمة في اللغة.

ويشير هذا التماثل إلى شكل أساسي شائع للتمثيل الداخلي الذي يطلق عليه هنا "التمثيل البعدي" ونموذج الأداء التحليلي الذي يتم تشكيله أو تخطيطه بشكل يجسد الأفكار المتعلقة بالطريقة التي تمكن للطفل من حساب الوظيفة المعقدة التي يفترض أنها تشكل أساس اللعب التظاهري، ويكشف هذا النموذج أيضاً بأن التظاهر هو

عبارة عن إظهار مبكر للقدرة على فهم الحالات العقلية؛ وتتم مناقشة جوانب التطور قبل المدرسي السوي وغير السوي في ضوء هذا النموذج الجديد، وتبدأ هذه النظرية بمهمة تمييز الأساس الداخلي المعين للحس العام المتعلق بنظرية العقل.

ويذكر دوكيت (Dockett, 1998) أن بناء الفهم من خلال اللعب في السنوات الأولى من الأهمية بمكان، ويمكن الاستعانة في ذلك باستخدام الملاحظات ومهام نظرية العقل في زيادة تعقيد اللعب التظاهري المشترك لدى الأطفال الذين يبلغون الرابعة من العمر.

ووجد دوكيت:

- أن كمية وتعقيد التظاهر المشترك قد ازداد بالنسبة لأفراد المجموعة التجريبية، باستخدام أنشطة لعب متنوعة.
- وأن الأداء في مهام نظرية العقل قد تحسن بالنسبة لأفراد المجموعة التجريبية مقارنة بأقرانهم بأفراد المجموعة الضابطة.

ويذكر كلاً من روفمان وسلادي وكراوو (Ruffman; Sladee; Crowe, 2002) أن العلاقة بين الحالة العقلية للأب والأم واللغة وفهم نظرية العقل، تختلف باختلاف الحالات العقلية التي توصف من خلال عرض مجموعة من الصور؛ كما أنها تختلف باختلاف العمر الزمني، الذي تكون عليه الصورة المعروضة، وقد بين روفمان وسلادي وكراوو:

- أن الحالة العقلية للأب والأم لم ترتبط بالألفاظ، ولم تنتج مؤشرات لنظرية العقل لدى الطفل، وقد يعزى ذلك لنقص في القدرة على إتباع التعليمات أو للتغيرات الطارئة في الحالة العقلية لكلاهما.

وفي دراسة قام بها مينز، وفيرنهوف، وويرن رايت، وداس غوبتا، وفرادلي، وتوكي (Meins; Fernyhough; Wainwright; Das Gupta; Fradley; Tuckey, 2002) عن العقل

الأمومي والتعلق الأمومي كمؤشرات لفهم نظرية العقل، حيث بحثت هذه الدراسة في العلاقات بين التفاعل الاجتماعي خلال الطفولة ونظرية العقل، وكانت العينة (ن = 57) في متوسط عمر زمني 4 سنوات تقريباً، وأشارت النتائج أن العلاقة متبادلة بشكل إيجابي مع ملاحظات الأمهات للحالة العقلية في أولادهن؛ وليس في الشعور بالأمن المرافق لهذه الحالات، وتُثبِتنا ملاحظات الأمهات بالحالة العقلية الصحيحة للأطفال، ويؤخذ هذا لتفهم نظرية العقل، أما المقدرة الفعلية للأطفال فهي المؤشر الوحيد الذي ينبئ عن انجاز نظرية العقل.

وعن فهم الأطفال للأحلام، بين شور، وماير (Shore; Meyer, 2001) في فحص فهم الأطفال للأحلام كحالة عقلية كمثال على تطور نظرية العقل لديهم.

ومن خلال مقابلة 35 طفل تراوحت أعمارهم ما بين 3 - 7 سنوات من أجل تقرير مدى الفهم للواقع وإمكانية السيطرة على أحلامهم، مقابل مقدرة شخصية خيالية تمت مطابقتها من أجل التكافؤ الانفعالي.

تم تقويم تطورات نظرية العقل لدى الأطفال كمتبنيات لفهم الأحلام من خلال:

- فهم المظهر مقابل الواقع.
- اتخاذ وجهة نظر.

وكشفت النتائج عن زيادات عمرية دالة إحصائياً في فهم الأحلام التي تحدث بشكل متسلسل منطقياً، وارتبطت تطورات نظرية العقل مع فهم الأطفال لعدم واقعية الأحلام وخصوصيتها، كما تبين أن الأطفال الذين يبلغون من العمر 6 أعوام تعلموا أن الثقافة الغربية تعتبر الأحلام غير واقعية، وخاصة، وأحداث نفسية.

ويثير اللعب الموجه نحو الواقع والذي يستجيب للخصائص الحقيقية لشيء ما أو يعبر عن معرفة ما عن طريق استخداماته التقليدية للعديد من المشكلات الهامة، وإذا ما كان النظام التمثيلي يتطور، فكيف يمكن لارتباطات المعنى المتعلقة به أن تتسامح

مع التشتت بهذه الطرق الأكثر أو الأقل اعتباطية؟ وبالفعل، كيف يمكن لأطفال صغار أن لا يعتبروا الواقع أو أن يقوموا بتشتيته بأية وسيلة، وإلى أية درجة؟

ومن خلال التعرف الرمزي لشيء ما مع شيء آخر: حتى يصل إلى ارتباطات رمزية تتراكم بشكل متزايد، مما يحدث تغير أساسي في لعب الطفل الرمزي بشكل يتيح للألعاب بأن تتولد بصورة عقلية مما يتطلب تنسيق تركيبين تمثيلين على الأقل.

وقدم فيشر وبيب (Fischer & Pipp ,1984) وصفاً هرمياً لتلك التطورات ولكن من وجهة نظر مختلفة، وفيما يتعلق بنظرية المهارات السلوكية لفيشر، فإن أي تطور ينتج عن تنسيق بين جهازي حس حركي أو أكثر، ومثل هذا الربط يحدد تمثيلاً أولياً يمكن أن يظهر فيما بعد في لعب الأطفال التظاهري، ويمكن للطفل بذلك أن يستخدم دوراً سلوكياً، مثلاً: أن يجعل من نفسه طبيباً، أو أن يعامل شيئاً ما على أنه مساعد له.

ولقد وضع فايجوتسكي، تركيزاً كبيراً على الجوانب العاطفية للتظاهر، فاللعب التمثيلي ينبثق أصلاً من العقل ومن رغبات غير مشبعة Unsatisfied Desires ثم تعميمها: كما أن اللعب يعلم الطفل أن يفصل الفكر عن الشيء ويوفر وسيلة لتطوير الفكر المجرد.

ولقد أثرت جميع وجهات النظر هذه على الأبحاث التجريبية التي أجريت مؤخراً على تطور اللعب التظاهري.

ولقد كان بياجيه مهتماً بشكل أساسي بطبيعة الذكاء وكيف أنه يتغير مع التطور، كما كان اهتمامه بالتظاهر ثانوياً مقارنة مع اهتمامه بالذكاء، وقام فيشر وبيب بتوفير تحليل سلوكي للمهارات ومستوياتها مع الاهتمام بالتراكم التطوري للمستويات التي تظهر عند التظاهر، ويستخدم المنهج المعرفي ومعالجة المعلومات الترميز

الرياضي، في محاولة لتطوير آلية حول القدرة على التظاهر، وللوصول إلى مثل هذا، من الضروري فحص الخصائص الخاصة للتمثيلات الداخلية المطلوبة للتظاهر.

يعتبر التظاهر نوعاً من التصرف كما لو أن شيئاً ما موجود، بينما هو في الواقع غير موجود، وهناك نوعاً آخر يجب تمييزه وهو التصرف حسب شيء خاطئ، ويوجد عدة طرق يمكن فيها للفرد أن يقوم بذلك، فإذا قفز الطفل فجأة من مكانه لأنه اعتقد مخطئاً بأنه رأى عنكبوتاً على الطاولة، فإنه يتصرف كما لو أن العنكبوت كان موجوداً، ولكن بالتأكيد لا يتظاهر بأنه رأى عنكبوتاً هناك.

وكذلك، هناك عدة وسائل يمكن فيها للأطفال أن يتصرفوا بشكل خاطئ. مثلاً، فإنهم قد يرتكبوا ببساطة غلطة ما مثل: الاعتقاد أن قطعة الخشب هي عبارة عن قطعة صابون، وعندما يرون السواك يعتقدون انه مصاصة، يعتقدون أن البلبي " جل " قطعة حلوى، أو أن يكونوا غير قادرين على التمييز بين الصدفة والفنجان، أو أن لا يمتلكوا تمييزاً مفاهيمياً ذي علاقة وسادة مقابل مسند، ولا نستطيع القول في أي من هذه الحالات عليهم أن يتظاهروا، فالتظاهر هو حالة خاصة من التصرف كما لو أن المتظاهر يدرك بشكل صحيح الوضع الواقعي.

وقد تسمى مثل هذه الحالات المعرفة المزدوجة، وعلى هذه المعرفة المزدوجة أن تعمل في نفس الوقت الذي يحدث فيه التظاهر لأن الطفل يمكن أن يكون قادراً على تمييز نوع معين من الأشياء عن نوع آخر في معظم الوقت، ولكنه يخفق في أوقات معينة في القيام بذلك، وبذلك، ولكي يحدث التظاهر، من الضروري أن يكون قادراً على التعرف على الفرق وقت حصول التظاهر.

وفي دراسة توما، هينكه، ماندوك، واهنر، برون، جوكل، داوم (Thoma,Hennecke, Mandok,Wahner,Brune,Juckel,Daum,2009) والتي بحثت في اللغة الاستقبالية وعلاقتها بخلل الوظيفية التنفيذية ونظرية العقل لدى مرضى الفصام، حيث تكونت العينة (ن=24) من مرضى الفصام، (ن=20) من مدمني الكحول، كمجموعة مقارنة للأمراض النفسية، ولديهم عجز في الوظيفة التنفيذية ونظرية العقل فضلاً عن اختلال وظيفي في قشرة مقدمة الفص الجبهي، والتي قد تتعلق في صعوبات الفهم، و(ن=34) من الأصحاء، وصمم اختبار موضوعي ـ اختيار من متعدد ـ، احتوى على خيارات تباينت ما بين ذات معنى ومضادها، وخيارات صحيحة وغير صحيحة، تفسيرات مجردة وذات مغزى الصحيح، واختبار إدراكي، واختبار لمهام نظرية العقل.

أسفرت النتائج عن:

- تدني دال إحصائياً لمرضى الفصام في الاختبار الموضوعي واختبار مهام نظرية العقل.
- ضعف واضح في المجالات التنفيذية لدى جميع الأفراد المرضى.
- يعاني مرضى الفصام من اختلال وظيفي تنفيذي مقارنة مع الأفراد مدمني الكحول.
- يعاني مرضى الفصام من تدني ترتيب الوظائف الإدراكية بما في ذلك السيطرة السلوكية التنفيذية.
- يعاني مرضى الفصام من عدم الحرفية في اللغة والفهم يعزى لسبب وظيفي.

ب- الإعاقة العقلية/ الإعاقات الفكرية:

Mental Retardation\ Intellectual Disabilities



يرتبط التوحد - خاصة التوحد الشديد - غالباً بالإعاقة العقلية، ومع ذلك، فمكون جميع الأفراد الذين يعانون من توحد شديد معاقين عقلياً لا يعدو كونه أسطورة، فالفرد الواحد يمكن أن يكون ذو أداء منخفض في بعض مجالات وأداء عال في مجالات أخرى، فيتذبذب أداؤه في المجالات المختلفة بتباين شديد.

كما يمكن أن يكون بعضهم معاق عقلياً، ولكن يتم تصنيف آخرين على أنهم ذوي أداء منخفض لأن مشكلات المعالجة الحسية لديهم تجعل الاتصال صعباً، وكما تقول جراندين (Grandin,2002)، يوافق العديد من قدرات الأفراد التوحديين مع كثير مما يعتقد الأخصائيون أنهم يعرفونه حول القدرات العقلية لذوي اضطرابات الطيف التوحدي ASDs.

ويذكر كوشميستر (Kochmeister, 1995) أن الأفراد التوحديين يجادلون بعدم صحة أن الفرد ذو التوحد لا يفهم الأشياء، وتحدث الصعوبات الحقيقية في سرعة وأسلوب ومعالجة وتخزين واستعادة المعلومات، ومن الواضح أن بعض التوحديين قد يكونوا معاقين عقلياً، تماماً مثل بعض الناس من غير التوحديين، ومع ذلك، يمكن تفسير النتائج السيئة لاختبارات الذكاء بأسباب مختلفة: واعتماداً على فروق إدراكية ومعرفية معينة، ويبين بوجداشينا (Bogdashina, 2004) قول البعض بأن التوحديين لا يفهمون ما يتوقع منهم، أو أنهم لا يستطيعون الوصول إلى "قاعدة البيانات العقلية" لديهم عند لحظة الاختبار، وذلك حتى لو كان الفرد معاقاً وظيفياً ويبدو أنه لا يستوعب ولا يمكن استيعابه، وهذا لا يوضح شيئاً عن قدراته العقلية، وقد يكون الأمر متعلقاً بفرد ذكي وله قدرات كامنة ولكنه لا يمتلك شكلاً من أشكال التغذية الراجعة الذاتية التي يمكن من خلالها اكتشاف جميع ما يعرفونه- حيث تعيقه مشكلات المعالجة والوصول والتحكم الواعي والإجهاد من العبء المعلوماتي الذي يحمله، بالإضافة لذلك، يشعر التوحديين الأذكياء بالملل أو الشعور بالأذى من أسئلة الفاحص وقد يجيبون بإجابات خاطئة عن قصد، وقد يرفضون التعاون.

وذكر الإمام والجوالده (2010 – أ) أن هاب Happe قامت بدراسة هدفت إلى فحص تجريبي لقدرات نظرية العقل لدى عينات (ن= 70) طفلاً يعانون من التوحد، (ن= 34) طفلاً معاقاً عقلياً، (ن= 70) طفلاً عادياً حيث تراوح العمر العقلي 6 سنوات و9 أشهر للعاديين، و11 عاماً و7 أشهر لأفراد التوحد، 9 سنوات وشهران للمعاقين عقلياً، من خلال الأداء على مهمتي اعتقاد خاطئ كلاسيكيتين، مهمة سالي وآن، ومهمة حلوى السمارتيز.

توصلت الدراسة على أن:

- 20٪ من أفراد التوحد نجحوا في المهمتين.

- 56% نجاح لدى العاديين.
- 58% نجاح عند المعاقين عقلياً.

وقد تبين من التحليلات الإحصائية وجود فروق دالة إحصائياً بين مجموعتي التوحد والإعاقة العقلية وكانت لصالح أفراد الإعاقة العقلية، بينما اتضح عدم وجود فروق ذات دلالة إحصائية بين المشاركين المعاقين عقلياً والعاديين الأداء في مهمتي نظرية عقل، مهمة سالي وآن ومهمة حلوى السمارتيز، وفي دراسة بياتي، وكلوديا (Beate;Claudia,2008) حول استقصاء وجهات نظر قائمة على نظرية العقل في إجراء بحوث حول الأفراد ذوي التوحد.

حيث توجد أدلة دامغة حول القصور في الدراسات التي تناولت مرحلة الطفولة المبكرة، وعلى وجه التحديد الثلاث سنوات الأولى فما دون، وتكاد تخلو المنطقة العربية من دراسات قائمة على نظرية العقل في أطفال التوحد في هذه المرحلة العمرية، علماً بأن الدراسات تجرى على الأطفال الرضع حتى 15 شهراً من العمر وما بعدها.

وقد توصلت نتائج هذه الدراسات إلى تحديد آليات لإبراز مؤشرات عمل نظرية العقل على مدار المراحل العمرية بالأشهر، فالبعض يشير إلى أن 14 شهراً من العمر لديهم فهم وإدراك للآخرين، وفي عمر 16 شهر يعتمدون على الإشارات السلوكية والمكانية، أما في 18 شهراً من العمر يمكن التنبؤ بما يفعله شخص آخر، ويتضح جلياً من خلال المنبه السلوكي، ويدعم هذا وجه النظر البنائية القائمة على الفهم التدريجي للتطور المعرفي خلال السنة الثانية من العمر.

ويذكر الإمام والجوالده (2010 ـ أ) أن نظرية العقل تبدأ بالتطور في مراحل عمرية مبكرة، وتظهر الذروة في مؤشراتها لدى الأطفال في الأعمار من 3 إلى 4 سنوات. وفيما يلي عرض لمراحل تطور نظرية العقل وفق الأعمار:

1. إن الأطفال في عمر سنة إلى ثلاث سنوات يميزون بين الأحداث الفيزيائية والعقلية فهم يميزون بين الأرنب الحقيقي والأرنب المتخيل.
2. في عمر ثلاث سنوات يميز الأطفال عمليات التفكير عن العمليات العقلية الأخرى، ويدركون إن الشخص يمكن أن يفكر في شيء دون أن يشاهده.
3. في عمر الأربع سنوات يدرك الأطفال وجود معتقدات خاطئة لدى الآخرين، وأنه يمكن أن تختلف المعتقدات عن الواقع.
4. في عمر خمس سنوات يميز الأطفال بين المعلومات التي تنسى بسرعة وبين المعلومات التي يجب أن يحتفظ بها لفترة طويلة من الزمن.
5. في عمر ست إلى سبع سنوات يدرك الطفل أن الآخرين يمثلون حالة عقلية أخرى.
6. في عمر ما بين تسع سنوات إلى أحد عشر عاماً يطور الطفل القدرة على فهم ومعرفة زلات اللسان التي تظهر عندما ينطق شخص بشيء كان عليه ألا يقوله.

وقد تأكدت هذه المراحل في عدد من الدراسات أجراها وتناولها الإمام والجوالده (2008؛ 2009؛ 2010 ـ أ؛ 2010 ـ ب؛ 2010 ـ ج؛ 2010 ـ د)، حيث أوضحا تركيبة نظرية العقل الميكانيكية من خلال فحص الأحداث الجارية في كل مرحلة من مراحل النمو.

1. فأولى مراحل نظرية العقل تكون في حوالي الشهر الثامن عشر، على شكل الانتباه المشترك والتأشير الواضح، ففي الانتباه المشترك يكون الطفل ليس قادراً فقط على فهم ما ينظر إليه الآخرون، ولكن أيضاً على إن الطفل والآخرين ينظرون إلى الشيء نفسه.

قد يستطيع الطفل قبل سن ثمانية عشر شهراً فهم أن أمه تنظر إلى لعبه كمثال ولكن في حوالي ثمانية عشر شهراً يفهم انه وأمه ينظران إلى نفس اللعبة، اما في مجال التأشير فان الطفل يستخدمه ليجذب انتباه الكبار إلى الشيء الذي يريده.

2. والمرحلة الثانية في تطور نظرية العقل في عمر 18 ـ 24 شهراً، وفيها يكون الطفل قادراً على التمييز بين التخيل والحقيقة، وهذا يكون ما بين سن ثمانية عشر شهراً والأربعة وعشرين شهراً، وفيها يبدأ بفهم الحالة العقلية للتظاهر.

3. وفي مرحلة ما بين الثلاث والأربع سنوات تتطور القدرة لدى الطفل ليفهم الاعتقاد الخاطئ، وقبل هذه المرحلة لم يكن قادراً على أن يفهم بأن للآخرين معتقدات تختلف عن معتقداته، أي أن الطفل يفترض أن الآخرين يعرفون نفس الشيء الذي يعرفه.

4. يبدأ الطفل ما بين السنة السادسة والسابعة يفهم أن الآخرين يمثلون حالة عقلية أخرى، وفي هذه المرحلة يستطيع أن يحل الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية.

5. يطور الطفل ما بين سن التاسعة والحادية عشرة قدراته في نظرية العقل مثل: القدرة على فهم ومعرفة زلات اللسان، والتي تظهر عندما يتفوه شخص بشيء كان يجب عليه أن لا يقوله.

واستخلاصاً من الدراسات والبحوث التي أجريت في نظرية العقل، أمكن التوصل إلى كيفية تطور نظرية العقل لدى الأطفال على النحو التالي:

1. أن المرحلة الأولى لتطور نظرية العقل تحدث بعمر ستة ونصف تقريباً، حين يستطيع الطفل أن يدرك أنه وأمه ينظران إلى لعبة واحدة في نفس الوقت.

2. وأما المرحلة الثانية فهي مرحلة اللعب الإيهامي، وفيها يميز الطفل بين التخيل باللعب وبين الحقيقة، ويحدث هذا مابين السنة والنصف والسنتين.
3. أما في عمر السنوات الثلاث، فإن الأطفال يميزون التفكير عن النشاطات العقلية الأخرى كالتذكر والانتباه، ويعرفون أن الشخص يمكن أن يفكر في شيء دون أن يراه.
4. وفي عمر أربع سنوات يدرك الأطفال أن الناس يمكن أن تتكون لديهم اعتقادات خاطئة حول ما هو حقيقي.
5. وفي عمر خمس سنوات يميزون بين المعلومات المختصرة التي تنسى بسرعة وبين تلك المعلومات التي يجب أن يحتفظ بها لمدة طويلة من الزمن.
6. بينما يطور الأطفال ما بين التاسعة والحادية عشرة قدرة على فهم زلات اللسان.

وتؤكد كل من ويليامز، وأونيل (Williams,1996:O'Neill,1999) على أن الأفراد ذوي التوحد يمتلكون استراتيجيات وأساليب مختلفة لمعالجة المعلومات، وقد يكافحون وهم يؤدون مهام مقدمة بطريقة تقليدية غير توحدية – مثلاً، فرد يستخدم قناة حسية واحدة فقط لمعالجة معلومات والحصول على معنى، يمكن أن تقدم له معلومات حسية متعددة –، وإذا وجد غير التوحديين أنفسهم في نفس الوضع – أي يستخدمون آلياتهم المعرفية لإكمال المهمة بطريقة توحدية – يمكن اعتبارهم بلهاء في عالم التوحديين أيضاً، كما أنهم يظهرون في وضع طبيعي ثانوي حسب المعايير التوحدية، فالعديد من التوحديين شهدوا بأنهم تعرضوا للجهل والعناد ونقص الخدمات والتحويل، وغالباً ما كانت هذه الأشياء ناجمة عن تثبيت التوحديين في فئات أخرى من مثل "مضطرب انفعاليا"، "مريض عقلياً" أو "معاق عقلياً" وبشكل لا يقدم لهم أية مساعدة، فإساءة التشخيص قد يؤدي إلى إساءة الوضع لدى أفراد التوحد.

ونادراً ما يحدث التوحد بشكل "نقي" بل غالباً ما يتلازم مع حالات أخرى مثل:

- اضطرابات هضمية Digestive System Disorders
- اضطرابات في جهاز المناعة Immune System Disorders
- الصرع Epilepsy
- اضطرابات في المزاج Mood Disorders
- متلازمة توريت Tourette's Syndrome
- عسر القراءة Dyslexia
- متلازمة حساسية الإعتام البصري

Scotopic Sensitivity Syndrome

- اضطرابات استحواذية إلزامية

Obsessive Compulsive Disorder

وعدم قدرة غير التوحديين على فهم التوحديين يمكن أن يخلق أيضاً درجة عالية جداً من الإجهاد العقلي والعاطفي لدى التوحديين، أو قد يجلب أي ضعف وراثي لديهم إلى السطح، وإذا ما كانت هذه الحالات شديدة، فقد تتدخل وتشتت ويضعف التطور وتصبح معالجة المعلومات الأساسية ومشكلات الاتصال في التوحد أسوأ بكثير.

ويمكن التحكم بغالبية هذه الحالات ومعالجتها إما من خلال التدخل بـ:

- الحمية أو الإضافات الغذائية.
- جرعات قليلة من الدواء- يكون متناسباً مع الحالة المرضية المرافقة -
- تصميم منهج بيئي له علاقة، ليس فقط بالتوحد، ولكن بالحالات الإضافية التي تهيجه.

ولسوء الحظ: من الشائع أنه عندما يتم تشخيص التوحد، يتم التركيز على ثالوث الإعاقات وتجاهل العديد من الحالات الأساسية التي يمكن معالجتها، ويعد

ذلك، سوف تنمو فكرة وجود فرد يعاني من توحد شديد قد تتطور إلى كونه كذلك اعتماداً على ما إذا كانت هذه الحالات المرتبطة المرافقة للمرض قد تم التعرف عليها ومعالجتها بشكل مناسب أم لا.

ولتشخيص التوحد، وخاصة فيما يتعلق بما يتشابه مع الحالات أخرى، من الضروري القيام:

- بقياس شامل بما فيه التاريخ التطوري للطفل (نماذج السلوك التي تظهر مع مرور الوقت).
- الفحص الطبي النفسي.
- القياس النفسي.
- قياس الاتصال.
- ملاحظة الطفل في أوضاع مختلفة.

الملاحظة المختصرة في جلسة واحدة لا يمكن أن تكشف صورة صادقة عن قدرات الطفل والنماذج السلوكية لديه، غالباً ما يظهر الطفل حالة التوحد عند النظرة الأولى وكأنه من الإعاقات العقلية الفكرية، أو كأنه يعاني من مشكلات في السمع، وفي هذه الحالة: تكون هناك حاجة للمساعدة من قبل والدي الطفل الذين يعرفا معنى سلوكه، فيجب عدم تجاهل الوالدين، بل يجب تشجيعهم على المشاركة في عملية القياس، بالإضافة لذلك، وفي الأوضاع المنظمة، ومع هيئة تدريسية يعرفها الطفل، قد لا تظهر أية أعراض "دالة تشخيصياً" من اضطرابات الطيف التوحدي ASDs، لذا يجب ملاحظة الطفل في أوضاع مختلفة (خاصة في البيئات غير المنظمة) مع أناس مختلفين من أجل الحصول على صورة توضح الصعوبات التي يواجهها.

خصائص الأطفال الذين يعانون من التوحد:

يذكر كل من الإمام والجوالده (2009 ـ أ)؛ والخميسي (2002) وجودجف (Goodgive, 2000)

أن خصائص الأطفال الذين يعانون من التوحد تتبلور فيما يلي:

- يوصف بأنه غير اجتماعي.
- بطء أو انعدام اللغة، تبرز عليه صعوبات في الاتصال اللفظي وغير اللفظي.
- تظهر عليه بوادر الانعزال والانزواء.
- يبتعد عن ممارسة الأنشطة.
- قلة أو انعدام إدراك الآخر.
- انعدام تحديد الخطأ.
- يستغرق في شيء ما، مما يثير المحيطين من حوله.
- لغة العيون لديه غير واضحة المعالم.
- يبدو أكثر حساسية للمس وأقل حساسية للألم.
- ينقصه اللعب التخيلي.
- يتجنب الاتصال بالآخرين، ومؤشرات ذلك هو انحناء الطفل لظهره في الطفولة المبكرة.
- غالباً ما يصاحبه ارتفاع هرمون السيروتونين في الدم والسائل الشوكي.
- خلل وظيفي في جهاز المناعة.
- يصعب عليه التعبير عما يريده.
- يصعب أن يقوم بالمعالجة والتعامل الدقيق للأشياء باليد.
- خلل في الشكل التركيبي للدماغ.
- غير مبالي بما يدور حوله.

- الضعف في إدراك أفكار الآخرين ووجهة نظرهم.
- ندرة أو انعدام التمييز بين الأحداث الفيزيقية والعقلية.
- انعدام أو قلة إدراك الأشياء.
- ندرة أو انعدام إدراك المعتقدات الخاطئة.
- ندرة الاحتفاظ بالأشياء.
- حركات متكررة للجسم مثل: هز اليد أو التصفيق.. والإصرار على تكرار العادات (أنماط من السلوك الشاذ).
- قد يمتلك مهارات أو قدرات عالية في حاجة إلى من يكتشفها.
- ينتابه مشكلة كبيرة في الانتباه والتركيز.

إضاءات جديدة:

لأننا ندور حول معرفة وجوب وجود حالة عقلية خلف السلوك، ولأننا لا نعرف حقيقة وماهية هذه الحالة، حتى لو تصرفنا كما لو كنا نعرف، فإن تمثيلاتنا الثقافية تستغل هذه الحالة غير الأكيدة من المعرفة وعدم المعرفة.

وهناك تمييز هام بين الحياة اليومية والرواية، وهو أننا نسير خلال اليوم دون استخدام عزوننا البعيد عن الكمال في القصدية، فالحياة اليومية هي عبارة عن طرق تفصيلية، أو وسائل محددة تُعدّ مقدماً لتنفيذ الأعمال؛ وقد يتم صياغة هذه الخطط في شكل مكتوب يحدد الأهداف والغايات، وكذلك وسائل تحقيق الأهداف أو الغايات، وقد تكون الخطط في شكل خرائط أو شبكات أعمال؛ ولابد لمسيرة الحياة من تخطيط وتنظيم، فكيف نعلم أبناءنا مهارة التخطيط؟ يمكن ذلك من خلال:

- تنظيم الوقت: إن إدارة الوقت تعين المرء على الاستفادة القصوى من وقته في تحقيق أهدافه وخلق التوازن في حياته ما بين الواجبات والرغبات والأهداف.

* وضع الخطة: فعندما تخطط لحياتك مسبقاً، وتضع لها الأهداف الواضحة يصبح تنظيم الوقت سهلاً وميسراً. والعكس صحيح، إذا لم تخطط لحياتك فستصبح مهمتك في تنظيم الوقت صعبة.
* **تدوين الأفكار**: لابد من تدوين الأفكار والخطط والأهداف.
* **الاستفادة من الأخطاء والمعوقات.**
* المرونة: المرونة ركن أساسي في التخطيط، كن مرناً في أسلوبك، لتصل إلى ما تريد.
* أقرأ خطتك وراجعها على الدوام.

ولكن يكون الروائيون أقل اهتماماً بمثل ذلك العزو، والروائيون لديهم القدرة على تصور الأشياء والأدوات تصورًا مرئيًا، كما إنه عملية عقلية لاسترجاع صور حسية مختلفة وأحداث واقعية مضت وتضمينها وتشكيلها لصور ورسوم وأحداث جديدة. وتقوم الأعمال الروائية بتضخيم وإحياء نقاط متعددة في سلسلة من معرفتنا المثالية المتبادلة، من خلال رؤية وتشكيل الصور والرموز العقلية للموضوعات والأشياء والإحساس بها بعد اختفاء المثير الخارجي، فالأعمال البطولية الرائعة، والإخفاق في قراءة العقل هي عبارة عن عوامل فاصلة تقوم عليها العديد من الحبكات الروائية.

يوجد هنا جدل معين يمكننا أن نقوم به للوصول إلى تمثيلات ثقافية من وجهة التطور المعرفية، ويبدو أن هناك تقليد تمثيلي يظهر بشكل مختلف في أنواع عملية مختلفة وأعمال فردية، حيث يوضع الشخص في مواقف يكشف فيها عن المشاعر الحقيقية له، ويحدث هذا رغما عنه أحياناً، وتكون مثل هذه اللحظات موظفة بعناية ضمن بقية السرد، وفي كل حالة، يبني الروائي سياقاً مختصراً للوصول إلى حالة الشخصية العقلية عبر لغة الجسد مقابل اللاشفافية النسبية للشخصيات الأخرى أو حتى لنفس الشخصية قبل لحظات مضت.

وبذلك، تكون كل لحظة شفافية ذات صلة كاملة ومعتمدة على السياق.

ولكن يبدو أن الرغبة في خلق ورؤية مثل هذه اللحظات خالداً ومؤسساً في تاريخنا التطوري كجنس بشري، وتمتعنا تمثيلات الشفافية، بشيء نعتبره أساسياً في حياتنا اليومية ولكننا لا نحصل على الكثير منه، ألا وهو الوصول المثالي لعقول الآخرين عبر سلوكهم الذي يمكننا مشاهدته، وبما أن الأمر كذلك، يجب إطراء تعديلات نظرية العقل بشكل هائل حيث أنها تطورت نحو قراءة العقل من خلال الجسد، ولكن يجب الاقتناع بشكل ثابت باحتمال إساءة القراءة ما ينتج عنه إخفاق اجتماعي، وبذلك، تكون المتعة التي نحصل عليها من لحظات الشفافية، متعة اجتماعية بشكل واسع، وهو وهماً من التمييز والطاقة الاجتماعية الأوسع انتشاراً.

ولرؤية ما يمكن أن تتخذه هذه الأوهام من أشكال لهذا التصور للوصول المثالي، نفحص هذه الأمثلة الثلاثة التالية والتي تتعامل بشكل متوال مع الرواية والرسم والصور المتحركة.

منذ النظرة الأولى، تبدو الروايات على أنها وضع غير ممكن لإيجاد لحظات معينة للشفافية، لأنها تعمل على كشف أفكار شخصياتنا ومشاعرهم..... ومتعة قراءة الروايات هي متعة إخبارك بما تفكر به تشكيلة من الناس الخياليين، ويعتبر هذا خلاصاً من أعمال الحياة الواقعية التي يتطلب العديد منها القدرة على حل شفرة سلوك الآخرين بشكل صحيح.

ومع ذلك، يمكن أن يكون هناك فرقاً هاماً بين إخبارنا كيف تشعر الشخصية باستخدام سرد كلي، وجعل الشخصية تظهر مشاعرها الحقيقية، وتوجد روايات تشير إلى تنوع في الحالات العقلية وفي بناء الشفافية، وفي احتمال إساءة فهم لغة الجسد التي تعكس ما يدور في العقل بشكل مخلص وكامل، وتوجد روايات أخرى

تقدم معالجة ممتعة بشكل خاص للشفافية، لأنها مكتوبة بلغة الضمير المتكلم ومشغولة بقضية التواصل والتفاعل الاجتماعي. (Gillespie,2004 ;Zunshine,2008)

وفي دراسة قام بها كل من يرميا، وايريل، وشاكيد، وسولومونيكا (yirmiya,Erel,Shaked,and Solomonica,1998) بهدف المقارنة بين أفراد يعانون من التوحد وأفراد ذوي إعاقة عقلية، وأفراد عاديين، في مهام نظرية العقل حيث كانت أعمار الأطفال أفراد الدراسة من فئة التوحد والإعاقة العقلية في عمر (5 ـ 6) سنوات، وأعمار الأطفال من العاديين من (3 ـ 4) سنوات، حيث تم فحص تسع مهام لنظرية العقل.

توصلت الدراسة إلى:

- وجود فروق دالة إحصائياً بين المعاقين عقلياً والعاديين في مقياس مهام نظرية العقل لصالح العاديين.
- وجود فروق دالة إحصائية بين أداء المعاقين عقلياً وأداء أفراد التوحد لصالح المعاقين عقلياً.

ولقد أثبتت العديد من الدراسات ومنها دراسة عبد الحميد، وليهمكابر، وسونتاج، وجوكيل، وداوم، وبرون (Abdel-Hamid,Lehmkamper,Sonntaq,Juckel,Daum,Brune,2009) ـ والتي دار موضوعها حول نظرية العقل لدى مرضى الفصام ـ أن مرضى الفصام لديهم ضعف في نظرية العقل، ويعانون من فهم الناس الآخرين وأفكارهم ونواياهم، كما أن لديهم عجزاً في بعد الانتقائية، وتوظيف المهام المختلفة الدالة على استخدام نظرية العقل.

ولقد أجريت دراسة عبد الحميد وزملائه على 50 مريضاً (ن = 50) يعانون من اضطراب فصامي عاطفي، و(ن =29) من الأصحاء، وتم فيها استخدام مقياس الذكاء وتحديد مستوى الأداء التنفيذي على مهام نظرية العقل باستخدام مقياس الأعراض الإيجابية والسلبية Positive and Negative Syndrome Scale (PANSS)، وكانت النتائج على النحو التالي:

- وجود ارتباط دال بين العجز في مهام نظرية العقل والفوضى في الأمور الحياتية لدى أفراد العينة الذين يعانون من اضطراب فصامي عاطفي.
- اختفاء العديد من العوامل التي كانت موضع القياس من قبل (PANSS).
- وجود ضعف في أداء الوظيفة التنفيذية Executive Functioning.
- وجود علاقة ارتباطية بين ظهور أعراض الفصام والعجز في مهام نظرية العقل.

وكنا قد توقعنا أن نظرية العقل ستكون غير انتقائية في المرضى الذين يعانون من عاهات سلبية واضحة (ن) أو أعراض غير منظمة (مدافع)، أما انتقائية نظرية العقل يمكن أن تحدث في المرضى الذين يعانون من الأعراض الإيجابية السائدة (الجبهة الوطنية).

الفصل الثاني

متلازمة اسبيرجر
Asperger Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

تتبع معايير متلازمة اسبيرجر نفس خطوط معايير التوحد ، وفي الحقيقة، تتجاوز هذه المعايير، إلى حد ما، معايير التوحد.



أوجه الشبه والاختلاف ما بين التوحد واسبيرجر:

تقوم الأوصاف التالية بتحليل الخصائص التشخيصية المتشابهة والمختلفة ما بين التوحد واسبيرجر، والتي يمكن أن تساعد في التمييز بين هاتين الحالتين.

أوجه الشبه Similarities:

يتم تعريف كلا من التوحد ومتلازمة اسبيرجر في كل من DSM-IV , ICD-10 على أنهما من اضطرابات النمو الشامل PDDS، وهذا يعني أن هناك وجه شبه ما بين الحالتين يتمثل في وجود إعاقات في التفاعل والاتصال والسلوكيات والاهتمامات المعينة.

أوجه الاختلاف Differences:

تظهر أوجه الاختلاف بشكل رئيسي في درجة الإعاقة، وفي عدد الأعراض، فعلى سبيل المثال، تظهر لدى الفرد الذي يعاني من متلازمة اسبيرجر عادة أعراضاً أقل، وعلى الرغم من أن معايير التفاعل الاجتماعي للتوحد وبمتلازمة اسبيرجر متماثلة، إلا أن مظاهر الإعاقة الاجتماعية Social Impairments في هاتين الحالتين مختلفة.

ويكون العجز الاجتماعي Social Deficits في متلازمة اسبيرجر أقل شدة من ذلك المرتبط بالتوحد، إلا أنهم قد يعبرون عن اهتمام كبير بلقاء الناس وبناء الصداقات، ومع ذلك، فإن اقترابهم من الناس يكون غالباً صعباً وغير لائق، كما يقودهم "عدم إحساسهم" بمشاعر الآخرين ونواياهم إلى إخفاقهم في عقد أية صداقات دائمة، ولهذا السبب، قد يتطور لديهم إحساس بالإحباط والاكتئاب وأحياناً بالعدوانية، إلا أن هذا قد لا يستمر عبر المراحل التطورية في حياة الفرد، ففي التدخلات البيئية والخبرات الحياتية - وإن لم يمر بها الفرد - إلا أن آثارها قد تلحق نوعاً من التغيير، وهذا التغيير قد يكون في مجال من مجالات الحياة على وجه التحديد دون غيرها، إلا أن ما نريد حصده قد يتحقق في مراحل تتبعيه تبرز لدى البعض بتطور هائل ولدى البعض الآخر بتنمية واضحة تؤهله إلى المشاركة الفاعلة في بعض مجالات الحياة.

ويمكن تمييز أفراد متلازمة اسبيرجر عن أفراد التوحد على أساس نماذج التعلق في مراحل الطفولة المبكرة، ويظهر الأطفال الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر تعلقاً كافياً بأفراد العائلة، كما يظهرون أحياناً الرغبة في التفاعل مع أقرانهم - مع أن تفاعلهم يكون غير مألوف وغير ملائم -.

أما في التوحد، فيكون التعلق نمطياً أكثر، كما يميل هؤلاء الأفراد كما يشير كلين وفولكمار (Klin & Volkmar,1996) إلى أنهم يكونون انسحابيين ومنعزلين.



وعلى الرغم من أن معايير النماذج المحددة والمتكررة والنمطية للسلوك، والميول والأنشطة، لمتلازمة اسبيرجر والتوحد متماثلة، إلا أن هذه الخصائص ـ باستثناء الانشغال بفكرة محددة وغير عادية ـ تبدو أقل وضوحاً في متلازمة اسبيرجر.

ومقارنة مع التوحد، ومن خلال تعريف متلازمة اسبيرجر، لا يوجد هناك أعراض في مجال إعاقات الاتصال، ومع ذلك، وعلى الرغم من اعتبار الحالات الشاذة والهامة في الكلام نمطاً تمييزياً في متلازمة اسبيرجر مثلاً، إلا أن الباحثين كلين وسبراو وفولكمار وكيسيشيتي وروركي، (Klin, sprrow, Volkmar, Cicchetti, Rourke, 1995) يميزون عدة مجالات من الصعوبات في مفاهيم الاتصال اللفظي وغير اللفظي لدى الأفراد الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر، ويذكر بأن البعض يمتلك لغة جيدة في التخاطب والقواعد: في هذا النوع لا يكون هناك تأخر في المهارات اللغوية ولكن قد يكون هناك صعوبة في فهم الأمور الدقيقة في المحادثة والتي تحتاج إلى تركيز وفهم دقيق، كالدعابة والسخرية:

- يكون الاتصال غير اللفظي أخرق وتناسقه مع التعبير اللفظي مشوهاً.

- قد يكون علم العروض المتعلق بالكلام نمطياً، على الرغم من كونه مرناً ورتيباً كما في التوحد. فعلى سبيل المثال، قد يظهر أفراد متلازمة اسبيرجر مدى محدداً جداً من نغمات الصوت مع اعتبار محدود للأداء الاتصالي للنطق، (مرح، سخرية، حزن، سعادة،.... إلخ).
- غالباً قد يكون الكلام رسمياً بشكل مبالغ فيه، ثرثاراً، ومطولاً، وتكون المحادثات عادة واقعية ومادية وحرفية وغالباً ما تكون محددة بأفكار متميزة ذات اهتمام شخصي، على سبيل المثال: حوار داخلي طويل حول برنامج الكمبيوترات أو صنع الهواتف الخلوية أو غيرها.
- بالإضافة لذلك، فبعض الحالات الشاذة من الكلام من مثل "المصاداة" (التكرار المرضي للكلمات) وقلب الضمائر التي يتميز بها حالات التوحد تكون عادة غير موجودة لدى أفراد متلازمة اسبيرجر، وفي الوقت الذي يتأخر الفرد التوحدي في الكلام ـ وقد يفتقر كلية للكلام ـ، فإن الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر ـ لا يمكن ـ أن يعانوا من تأخر ـ عام وهام إكلينيكياً ـ في اكتساب اللغة، ومع ذلك، فقد يواجهون صعوبات في اللغة الاستقبالية وخاصة فيما يتعلق بفهمهم للسخرية والفكاهة والاستهزاء وغيرها.

وهناك أوصاف مشتركة أخرى للنمو المبكر للأطفال الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر كما بينها (Eves 1996;Klin 1994) وتشمل:

1. نضج مبكر ومميز من حيث تعلم الكلام ـ أي يتكلم قبل أن يستطيع الكلام ـ.
2. افتتان بالأحرف والأرقام.
3. قراءة بصرية عفوية لدى الأطفال الصغار دون فهم لما يقرأونه، أو مع فهم محدود.

ومع ذلك، يوصف الأطفال الذين يعانون من التوحد عالي الأداء بمثل هذه السلوكيات أيضاً.

وفي دراسة سبيك وشولت وفان (Spek,Scholte,Van,2009) نظرية العقل: دراسة مقارنة بين الحالات من ذوي الاضطرابات النمائية.

حيث تكونت عينة الدراسة (ن= 32) من أفراد التوحد عالي الأداء، و(ن= 29) ممن يعانون من حالات أسبيرجر، و(ن= 32) ممن يعانون من متلازمة النمطية العصبية، واستخدمت أدوات قياس لفحص مهام نظرية العقل، وتوصلت الدراسة إلى النتائج التالية:

- وجود ضعف عام لدى الأفراد ذوي التوحد عالي الأداء ومتلازمة أسبيرجر في الأداء على اختبار قصص غير مألوفة.
- كما تبين وجود مشاكل عديدة لدى الأفراد ذوي متلازمة النمطية العصبية في فحص مهام نظرية العقل.
- لا توجد فروق بين المجموعات الثلاثة في اختبار فحص سلوك التحديق.

ويذكر بيامونت، ونيوكومب (Beaumont,Newcombe,2006) عن نظرية العقل والتماسك المركزي Central Coherence لدى أفراد التوحد عالي الأداء High-Functioning Autism أو متلازمة اسبيرجر Asperger Syndrome، عدم وجود اختلافات في الحالة النفسية لدى كلاً من المجموعتين، كذلك لا توجد اختلافات في اختبارات تحديد المهمة، وتقديم التفسيرات، وهذا يؤكد القول السائد بضعف نظرية العقل لدى الأفراد ذوي اضطرابات طيف التوحد، ويمكن التأكيد على ذلك بأن هذا لا يعزى إلى الضعف في التماسك المركزي لديهم.

وعن التماسك المفاهيمي في نظرية العقل لدى الأطفال يبين جوبنك وسلوتير (Gopnik; Slaughter,1996)، أن تدريب الأطفال على فهم الاعتقاد الخاطئ، وخاصة عندما يبلغون الثالثة من العمر، قد يؤدي إلى ظهور تماسكاً في نظرية العقل لدى الأطفال.

وفي دراسة زياتاس، ودوركين، وبرات (Ziatas, Durkin, Pratt, 2003) والتي هدفت إلى دراسة الفروق في إنتاج الكلام لدى الأطفال الذين يعانون من التوحد (ن = 12)، والأطفال الذين يعانون من اسبيرجر (ن = 12)، والأطفال ذوي اضطرابات اللغة والكلام (ن = 24)، والأطفال العاديين (ن = 24). وتعرضت المجموعات الأربعة لاختبار زلة اللسان - أحد اختبارات نظرية العقل - وتوصلت النتائج إلى أن:

- الأطفال الذين يعانون من التوحد أقل بكثير في إنتاج الكلام وبالذات في بعد التفسيرات والأوصاف مقارنةً بأطفال المجموعات الثلاثة الأخرى.
- لا يوجد اختلاف في إنتاج الكلام بين مجموعة الأطفال الذين يعانون من حالة اسبيرجر وذوي اضطرابات اللغة والكلام والأطفال العاديين.
- تبين أن الأطفال الذين يعانون من التوحد ومتلازمة اسبيرجر لديهم الرغبة ومؤشرات قليلة إلى الفكر والمعتقد.
- تبين أن الأطفال الذين يعانون من اضطرابات اللغة والكلام والأطفال العاديين لديهم مؤشرات أعلى إلى الفكر والمعتقد.

ويمكن استنتاج أن الأطفال الذين يعانون من اضطرابات اللغة والكلام والأطفال العاديين لديهم مؤشرات أعلى في استخدام مهام نظرية العقل، من الأطفال الذين يعانون من التوحد والأطفال ذوي متلازمة اسبيرجر.

وفي دراسة هاتون، وهير، وكيندرمان، وبلاكشاو (Hatton, Hare, Kinderman, Blackshaw, 2001) ودارت حول نظرية العقل، العزو السببي وجنون العظمة Paranoia في متلازمة اسبيرجر، وتكونت العينة من (ن= 25) مشارك يعانون من متلازمة اسبيرجر، وتراوحت أعمارهم ما بين 15 – 40 عاماً، واستخدم مقياس مهام نظرية العقل، كما استخدم مقياس جنون العظمة، تم تطبيق هذا المقياس على أفراد العينة، حيث تم تقسيمهم إلى مجموعتين مرتفعين، ومنخفضين طبقاً لدرجاتهم على مقياس البارانويا، بينت النتائج أن إلى مجموعة المرتفعين لديهم عجز في أداء مهام نظرية العقل، كما تبين عدم وجود فروق بين المجموعتين في العزو السببي.

ويعتقد أتوود (Attwood,2000) أن مظاهر اللغة في متلازمة أسبيرجر مختلفة، وعدم وجود نقص عام ملاحظ طبياً في القدرات اللغوية (كلمة واحدة في عمر السنتين، التواصل اللغوي في عمر الثلاث سنوات)، ويكون الأفراد الذين يعانون من متلازمة أسبيرجر متأخرين في اكتساب اللغة ليس له علاقة هنا، وما هو أهم من ذلك هو الكيفية التي يستخدمون بها اللغة في السياق الاجتماعي، وكذلك، فهم غير ماهرين في ترجمة أفكارهم إلى كلمات، وغالباً ما تكون أفكارهم تصورات ليس من السهل توصيلها من خلال الاتصال الكلامي، ولكن قد يتم توصيلها من خلال الاتصال المكتوب أو المطبوع، أو من خلال الرسم وغيره.

وهناك فرق آخر ما بين التوحد ومتلازمة أسبيرجر أظهره نظامي , DSM-IV ICD-10 يتعلق بالقدرة المعرفية، ففي الوقت الذي تظهر فيه صعوبات تعلم لدى التوحديين، لا يمكن، من ناحية التعريف، للأفراد الذين يعانون من متلازمة أسبيرجر أن يكونوا متأخرين معرفياً بشكل يكون دالاً إكلينيكياً، ولا يعاني جميع التوحديين أيضاً من صعوبات فكرية عقلية، ولكن يمتلك الأفراد الذين يعانون من متلازمة أسبيرجر ذكاء يصل إلى المعدل؛ وأحياناً يكون فوق المعدل، فالكثير من أطفال التوحد لديهم نقص في القدرات الفكرية، ولكن مستوى الذكاء في هذا النوع من الأطفال يكون عادياً أو فوق العادي، لذلك فإن البعض يطلقون على هذا النوع مسمى التوحد عالي الأداء "High Functioning Autism".

بالإضافة للمعايير التشخيصية التي تم وصفها في DSM-IV, ICD-10 يحدد بعض الباحثين أمثال أتوود، كلين ورفاقه، وينج، (; Attwood 1999 ; Klin et al 1995 Wing 1996)، معياراً إضافياً على أنه خاصية ذات علاقة، مع أنه ليس معياراً مطلوباً لتشخيص متلازمة أسبيرجر وهو تأخر في نمو المعالم الحركية الأساسية، وقد يكون اكتساب المهارات الحركية لدى أفراد متلازمة أسبيرجر متأخراً، كما أنهم يفتقرون

غالباً إلى اللباقة ويمشون بطريقة متصلبة وتكون مهارات التحكم لديهم متردية مع عجز واضح في التآزر الحركي - البصري.

ويتساءل جيرنشباشر (Gernsbacher, 2004) عن مسألة دمج المعالم الأساسية في النمو الحركي على أنه معياراً مميزاً، بعد اكتشاف أن أفراد متلازمة اسبيرجر لم يكونوا أكثر براعة في المعالم الحركية الأساسية من الأفراد الذين يتسمون بتوحد عالي الأداء، وتؤكد نتائج البحث التي أجراها مانجيفيونا وبرير (Manjviona & Prior, 1995) هذه الملاحظة، كما أظهرت دراستهما أن 50٪ من الأطفال الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر، و67٪ من الأطفال الذين يتصفون بتوحد عالي الأداء كانوا أكثر براعة.

وعن نظرية العقل في أسبرجر، يذكر كلاً من دوفيرجير، ودا فونسيكا، وبايلي، وديرويلي (Duverger, DaFonseca, Bailly, Deruelle, 2007) أن العجز في نظرية العقل قد يوضح الضعف في التفاعل الاجتماعي والضعف في التواصل واللذان يتسم بهما الأفراد ذوي التوحد، وقد أثبتت العديد من الدراسات أن الأفراد ذوي التوحد عالي الأداء والأفراد ذوي متلازمة اسبيرجر، قادرون على أداء مهام نظرية العقل في فحص:

- الاعتقاد الخطأ من الدرجة الأولى.
- الاعتقاد الخطأ من الدرجة الثانية.
- زلة اللسان.

ومن خلال عمل سامسون، وهيجنلوه (Samson, Hegenloh, 2009) حول النكتة وأثرها في عمليات التحفيز لدى الأشخاص ذوي متلازمة اسبيرجر.

حيث هدفوا إلى التحقيق فيما إذا كانت النكتة تؤثر في تنمية القدرة على الفهم، والدلالات على توظيف نظرية العقل لدى الأفراد ذوي متلازمة اسبيرجر، فقد عرضت مجموعة من النكات على مجموعتين من الأفراد باختلاف مواقف عرض النكتة، وقد تبين من أن عرض النكتة المناسبة للموقف الذي يمر به الفرد يعطي تأثير

على العمليات المعرفية والحالة المزاجية. إذ يبدو أن الضحك يحتاج دائماً إلى أن يكون له صدى (أن يجد له تجاوباً مع الآخرين. مما ينعكس على الفرد في إبداء سعادته ويظهر فرحه ومرحه، بينما أفراد المجموعة الثانية التي تطلق النكات على مسامعهم غير متوافقة مع المواقف التي يمرون بها لم تؤتي ثمارها وكأنه كلام عام يقال ويستمعون إليه دون إبداء أي مشاعر، ومن خلال مضمون النكتة وموضعها يمكن أن نستنتج طبيعة الشحنة الانفعالية التي يحملها الفرد، مما يوحي بأن تجهيز النكتة يرتبط ارتباطاً قوياً بالاحتياجات المعرفية التي تشكل حوافز على المتلقي.

وعلاوة على ذلك، ففي جميع الأحوال لا يلزم التفاصيل في إطلاق النكتة، ولكن يلزم الموقف المناسب؛ فالنكتة التي تناسب الموقف كأنها تؤتي بما يشبه الأنماط التنغيمية، وهذا في حد ذاته يلعب دوراً هاماً في إظهار المعنى، ويتم نقل شعور المتحدث بالدهشة أو المفاجئة من خلال الأنماط التنغيمية وليس من خلال الكلمات المستخدمة.

ومن الناحية النفسية والاجتماعية فإن الفرح والمرح عادة ما يعكس الشعور براحة البال والثقة بالنفس، وقدرة الإنسان على مسايرة الحياة من حوله، فإن الابتسام والضحك ينشر الإحساس بالسعادة والبهجة بين كل من نتعامل في محيطهم، فقد ثبت أن المشاعر الإنسانية لها خاصية الانتقال فيما يشبه رائحة الفل والياسمين أو العكس، فالناس عادة ما يحاكون من حولهم ويتأثرون بهم، لذا فإن القدرة على قراءة العقل من العوامل الهامة في التعامل مع الأفراد ذوي الإعاقات، وفي هذا الكلام كثير مما يتفق مع خصائص اسبيرجر، فتغيير الحالة المزاجية يمتد إلى وظائف الجسم الداخلية، فقد ثبت أن عمليات الفرح والمرح تسهم إلى حد كبير في تنشيط العمليات الحيوية.

وينبغي أن تكون مواقف الفرح والمرح مناسبة لما يمر به الفرد، مع مراعاة التفريق بين المواقف وما قد يمر به الفرد من حالات مرضية كالضحك الهستيري،

ونوبات الضحك البديلة للتشنج، والتي قد تؤدي إلى عدم السيطرة العقلية على السلوك، في حين أن الوظائف العقلية، والتي تنقسم إلى ثلاثية الارتقاء في الحالة المزاجية (العواطف، والتفكير، والسلوك)، ولنعلم بأن الفرح والمرح عمليات عقلية، في حين يفهم الفرد ما يعنيه الموقف الذي يمر به، ويدركه تمام الإدراك، ولقد أثبتت أبحاث الدماغ وجود دليل على أن الفصوص الأمامية مسئولة عن النكتة والفكاهة بينما تشارك مناطق المخ والتحكم الحركي في تنفيذ الاستجابة الطبيعية للضحك، وقد أجريت دراسة تحليلية لمرضى بتلف في الفصوص الأمامية اليمنى حيث تتجمع معطيات الانفعال والمنطق والإدراك الحسي، وجد أن هؤلاء المرضى لا يستطيعون اختيار موضوعات الفكاهة ويجدون صعوبة في التحكم في مسارها، ويكون التعبير الظاهري هو الابتسام الدال على المرح، وهذا في حد ذاته تعبير عن توظيف لنظرية العقل.

هناك برنامج وثائقي ساخر في بريطانيا تحت اسم " المكتب Office" حيث يمثل فيه شخص يدعى ديفيد برينت David Brent وهو المدير الإقليمي لشركة صحفية زائفة يحاول أن يجري مقابلة مع مرشحين لشغل وظيفة سكرتير، ويقوم هذا المدير بوضع عاملة الاستقبال لديه، دون تينسلي، بأوضاع محرجة متباهياً بافتقاره للحرفية وجاعلاً تينسلي تظهر بمظهر المتواطئة في سلوكه المؤذي، ومع أن تينسلي معتادة على أساليب رئيسها في العمل إلا أنها تشعر بالخجل من أعماله التي يقوم بها أمام شخصين غريبين وأمام الكاميرا، تقف دون إلى جانبه بصمت وتحاول أن تتجنب التقاء نظراتهما عن طريق ترتيب شعرها بعصبية تارة وتفحص أظافرها تارة أخرى.

يرعى برنامج "المكتب" مثل هذه المشاهد من عدم الارتياح الذي يتم تسجيله، ويتيح هيكل البرنامج الوثائقي لطاقم الفيلم أن يركزوا بلا شفقة على وجوه الناس في نفس اللحظة التي يودون فيها أن لا يراهم أحد، كما أنه يشجع نوعاً من التحديق الذي يمكن اعتباره وقحاً في الحياة الواقعية، كما أن هناك مزايا لوجود الكاميرا

التي تراقبك باستمرار وهو تسجيل وتصوير طبيعة الشخص دون تمثيل أو تحريف، وعند إعادة المشاهدة يقرأ الفرد نفسه وهذا ما يسمى بتقييم الذات.

وتظهر مثل تلك اللحظات الشفافية المجسدة بشكل طبيعي من خلال الموقف المتفرد لهذا العرض فهذا النوع من البرامج يترتبط بعلاقة معقدة مع استراق النظر، وإحساس المخرج والممثلين.

والمواقف التي تبرزها مثل هذه البرامج تظهر الأوضاع الانفعالية التي لا يستطيع الأشخاص فيها أن يتحكموا بسلوكهم، وبذلك يكون تعبيرهم مكتوباً على أجسادهم، وهذا العامل متأصل في إرثنا المعرفي التطوري، وبشكل خاص في نظرية العقل.

تعليقاً على هذا المشهد يوجد هناك مشهدان مشهد معاش، ومشهد مراقب، فالمشهد المعاش هو ما يعكس انفعالات ومشاعر الأشخاص الذين يتفاعلون مع الحدث مباشرةً، أما المشهد المراقب فهو تحليل وتفسير للمشهد المعاش وقراءة عقول الأشخاص الذين يعيشون في الحدث ذاته وهنا تختلف القراءة نوعاً وكماً، فقراءة الحدث المعاش قد يتخللها لحظات توتر وترقب أو قد تكون كلها توتر واضطراب وخلل في التفسير وخلل في الاستنتاج، وقد تؤدي إلى قراءة غير صحيحة لما يدور من أحداث ومشاهد مما قد يؤدي إلى حدث انفعالات سالبة، وعكس ذلك الذين يراقبون الحدث المعاش.

فمعظم هذه الدراسات تركز على البالغين، في حين أن الأطفال الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر يظهرون أداءاً ملحوظاً في اختبارات التي تجرى على فحص مهام نظرية العقل.

ويبين جازيودين وزملاءه (Ghaziuddin et al.1994)، خاصية أخرى يتم ذكرها بشكل متكرر في متلازمة اسبيرجر، وهي ما يطلق عليه اسبيرجر "السمات السادية Sadistic Traits" والاستمتاع بممارسة العنف، ولم يجد بعض الباحثين ارتباطاً ما بين

متلازمة اسبيرجر والسلوك العدواني بينما ينظر البعض إلى العنف، على أنه أكثر شيوعاً لدى الأفراد الذين يتصفون بمتلازمة اسبيرجر منه لدى مجموعة السكان بشكل عام، كما يقترحون أن الأعمال العنيفة التي يقوم بها أفراد متلازمة اسبيرجر قد تكون نابعة عن عجز في التعاطف أو ميول استحواذية تعتبر علامات هامة في المتلازمة (Scrag & Shah ,1994).

كانت بداية التعرف على متلازمة اسبيرجر متأخرة نوعاً ما عن بدء التعرف على التوحد، وتم التبليغ عن أن النتائج مشجعة أكثر من نتائج التوحد (Kin &Volkmar, 1996)، ومن المثير كما يذكر كل من جيلكرايست ورفاقه، أوزونوف، روجرز وبيننجتون، سوزاتمري ورفاقه، ووينج (Gilchristet al.2001:Ozonoff,Rogers & Pennington 1991:Szatmari et al.1995:Wing,2000) أن الفروق المبكرة بين الأطفال التوحديين وأطفال متلازمة اسبيرجر والتي يمكن ملاحظتها عند سن 4 ـ 5 سنوات قد تتناقص مع التقدم في العمر، أو تختفي نهائياً مع بدء مرحلة البلوغ وهكذا، قد ينتقل الأطفال الصغار الذين يعانون من التوحد إلى نمط تطوري من أنماط متلازمة اسبيرجر.

والسبب الأكثر أهمية وراء التعرف على حالات التوحد وتشخيصها بشكل مناسب ليس من أجل تصنيف الطفل، ولكن من أجل تحسين فهم الكيفية التي يمكن من خلالها مساعدة هؤلاء الأطفال بطريقة تتيح لهم التوافق مع الظروف وتحقيق إمكانياتهم الكاملة، واستثمار ما لديهم من إمكانات ومواهب ومهارات، تصمم لها البرامج المناسبة من أجل إبرازها وتنميتها وصولاً إلى حد القبول المجتمعي لمشاركة فعالة في مجال يمنح الفرد تقديره لذاته ويتيح له تحقيق ذاته اجتماعياً، ويعطي للمجتمع قبول هؤلاء الأفراد بصورة تحقق شمولية الدمج.

ويرى التوحديون أن هناك خصائص تشخيصية مختلفة ما بين التوحد وأسبيرجر Different Diagnostic Features Between Autism And AS في

مرحلة الطفولة المبكرة، تكون الفروق ظاهرة أكثر، ومع ذلك، قد يظهر البعض أعراضاً توحديه ولكنهم يتطورون كبالغين يعانون من متلازمة اسبيرجر.

فعلى سبيل المثال، تذكر وندي لاوسن (Lawson,2001): انه قد تم تشخيصها على أنها من ذوي متلازمة اسبيرجر وهي في عمر الأربعين، وأكدت في كتابتها على أنها لم تتكلم إلا في الرابعة من العمر، ويشير هذا حسب التصنيفات التشخيصية بأنها تعاني من التوحد.

وعانت جراندن (Grandin,2002) من تطور كلامي شاذ ومتأخر ومن بعض الأعراض الأخرى من التوحد الكلاسيكي عندما بلغت الثانية من العمر، ولكن كبالغة تم تشخيصها بدقة أكثر على أنها من ذوي متلازمة اسبيرجر، حيث أنها تمتلك مرونة معرفية أكثر ويمكنها أن تجتاز اختبار نظرية العقل البسيط بنجاح.

وعلى الرغم من أن حساسيتها الحسية المفرطة لا تزال أسوأ من متلازمة اسبيرجر، إلا أنها لا تعاني مثلاً من مشكلات الخلط الحسي، كما قد يكون التفكير أقل بصرياً مع تنقل الفرد على طول السلسلة بعيداً عن توحد كانر الكلاسيكي، حيث يصبح هنا توحد ذو أداء عالي HFA، ومع ذلك، لا يوافق جميع التوحديين على أن الطفل التوحدي قد يتطور ويصبح يعاني من اسبيرجر عندما يصبح بالغاً، ولكنهم يصرون على أن الطفل التوحدي ذي الأداء المنخفض LFA، قد يصبح بالغاً توحدياً ذي أداء عال HFA.

يذكر بارون كوهين، وذيرزي، وكاثرين، وميري (Baron-Cohen, Therese, Catherine, Mary, 1997) عن الأفراد الذين يعانون من التوحد عالي الأداء وأفراد متلازمة اسبيرجر، والذين اجتازوا اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية في نظرية العقل، أن غالبية الأطفال التوحديين يعانون من إعاقات في تطور نظرية العقل لديهم؛ وتشكل مثل هذه العيوب القاعدة الأساسية لثلاثة مسائل تتمثل في:

- التواصل غير الاعتيادي.
- المسائل الاجتماعية.
- الأوضاع التخيلية غير الطبيعية.

هذا وتظهر عيوب نظرية العقل في مرحلة مبكرة من العمر، على الأقل في نهاية السنة العمرية الأولى، كما هو الحال في عيوب الانتباه المشترك (Joint Attention Deficits)، وعلى أية حال فإن هنالك دليل على أن عيوب نظرية العقل تمثل الأساس للعيوب المعرفية في التوحد.

فقد توصل بولر (Bowler,1992) إلى أن الكبار الذين يعانون من متلازمة اسبيرجر المشتركة مع الأعراض التواصلية والاجتماعية للتوحد ولكن دون الأخذ في الاعتبار التاريخ اللغوي، قد اجتازوا اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية لنظرية العقل، وتشتمل اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية لنظرية العقل على الاستدلال الذي يهدف إلى التعرف على رأي شخص ما بأفكار أو اهتمامات شخص آخر.

وقد وجدت اوزونوف وزملاؤها (Ozonoff et al.,1991) أن بعض الكبار الذين يعانون من التوحد عالي الأداء (High-Functional Autism) أو بمتلازمة اسبيرجر قد اجتازوا اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية لنظرية العقل.

ومهما يكن فإنه لا يمكن اعتبار هذه الدراسات دليلاً مطلقاً على سلامة نظرية العقل لدى الذين يعانون من التوحد أو متلازمة اسبيرجر؛ وذلك لأن اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية المستخدمة من السهل أن تؤدي إلى تأثيرات محدودة إذا ما تم استخدامها مع المفحوصين الذين يتجاوز عمرهم العقلي ست سنوات عمرية ، علاوة على أن الأطفال الذين يتمتعون بالذكاء الطبيعي قد اجتازوا اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية لنظرية العقل في السنة السادسة من عمرهم.

اعتقد الكثيرون من العاملين في هذا المجال أن اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية هي اختبارات معقدة أو عالية المستوى ؛ وبالرغم من أنها أكثر تعقيداً من اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الأولى ـ والتي يطلب فيها من المفحوصين الاستدلال على أفكار شخص آخر ـ إلا أن الأطفال من عمر أربع سنوات قد اجتازوا اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الأولى.

وباختصار فإن كل من اختبارات الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الأولى والثانية لا تعتبر اختبارات معقدة لنظرية العقل ، فهي ببساطة تستكشف مستوى مهارات الفئات العمرية أربع وست سنوات في هذا المجال، ومن هنا فإنه لا يمكن اعتبار هذه الاختبارات مناسبة لتحديد فيما إذا كان شخص كبير ـ يعاني من التوحد أو من متلازمة اسبيرجر ـ لديه تكامل في الوظائف العقلية ويمتلك المؤشرات الدالة على نظرية العقل.

وفي دراسة دوفيرجير، ودا فونسيكا ، وبايلي، وديروللي (Duverger,DaFonseca, Bailly,Deruelle,2007) ، والتي هدفت إلى فحص مهام نظرية العقل لدى الأطفال ذوي التوحد عالي الأداء، ومتلازمة اسبيرجر، مقارنة بالأطفال العاديين، حيث تكونت العينة من مجموعة من (ن= 16) عالية الأداء ومتلازمة اسبيرجر، ومجموعة من (ن=16) طفلاً من العاديين والمجموعتين متجانسين في متغيري الجنس والعمر، وتم استخدام اختبارات لفحص مهام متقدمة في نظرية العقل، باستخدام التقنيات التكنولوجية (شريط فيديو) بهدف تقييم مهام:

- الاعتقاد الخطأ من الدرجة الأولى.
- الاعتقاد الخطأ من الدرجة الثانية.
- زلة اللسان.
- حلوى سمارتيز Smarties.

الطريقة: مجموعتين تجريبيتين شاركوا في هذه الدراسة.

ثم عرض 26 شريط تعرض صور قصة قصيرة على أفراد المجموعتين، بهدف تقييم قدرة الأطفال للاستدلال على الحالة العقلية للآخرين. يتألف كل مشهد من ثلاث صور تظهر في النصف العلوي من الشاشة، ويطلب من الطفل اختيار صورة من الصور المرقمة من 1 إلى 3 تظهر النصف السفلي من الشاشة، والتي تعبر عن النتائج المحتملة للسيناريو وكان يظهر في النصف العلوي من الشاشة، علماً بأن صورة واحده فقط من هذه الصور الثلاث تمثل الخاتمة المقنعة للسيناريو، ومن ثم يتعين عليهم اتخاذ خيار بين ثلاث نهايات قصة عن طريق الضغط على زر لوحة المفاتيح المناظرة، وكشفت الدراسة عن النتائج التالية:

- أن أداء مجموعة متلازمة اسبيرجر كان أعلى بشكل ملحوظ في مهمة الاعتقاد الخاطئ.
- أن الأطفال والمراهقين الذين يعانون من اسبيرجر أو التوحد عالي الأداء أظهرت وجود ضعف في فهم نية الآخرين.

هذه النتائج متناقضة حيث تشير إلى أن اسبيرجر كان أعلى بشكل ملحوظ في مهمة الاعتقاد الخاطئ في حين يوجد ضعف في فهم نية الآخرين، فقد يعزي ذلك إلى التصميم في المشاهد أو في إجراءات عرض الصور، أو قد يكون هناك تداخل من الفاحصين مما ساهم في صرف الانتباه لدى المفحوصين، كل هذه الاحتمالات وقد يكون هناك غيرها مما أدى إلى حدوث هذه النتيجة.

ومن الممكن أن يكون استعمال المواد اللفظية في مهمة الاعتقاد الخاطئ قد يؤدي إلى تطوير أداء الأطفال ذوي متلازمة اسبيرجر المعروفين بعرض نقاط قوة خاصة في هذا المجال، والتفسير الممكن الآخر والذي يحتاج إلى مزيد من الفحص والاختبار هو أن مستوى التعقيد يختلف بين المهمات.

انتشار متلازمة اسبيرجر Prevalence Of Asperger:



بينت الأبحاث الأولية المتعلقة بعلم الأوبئة بأن شخصاً واحداً من بين كل 250 شخص لديه علامات للمعاناة بمتلازمة اسبيرجر، ومع ذلك، قد يكون هذا التقرير غير دقيق. وتعتبر متلازمة اسبيرجر أكثر شيوعاً لدى الذكور منه لدى الإناث مثل التوحد، وعادة ما يتم الإفصاح عنه بنسبة 1: 10، ومع ذلك، قد يكون السبب عائداً إلى أن الإناث يتأخر تشخيصهن لفترة طويلة من الوقت، أو قد لا يتم تشخيصهن على وجه الإطلاق، حيث أن الفتيات يتمتعن عادة بلغة متقدمة ومهارات اجتماعية أفضل من الأولاد، وقد يكون هناك العديد من الإناث ذوات حالات التوحد أو اسبيرجر لم يتم تشخيصهن.

- هل هناك أية زيادة في حدوث اسبيرجر في الوقت الحاضر؟
- هل هذه المتلازمة وبائية بشكل حقيقي أو ظاهر؟
- هل يوجد تعدد في أدوات تشخيص اسبيرجر؟

من المستحيل، تقريباً، الإجابة على هذا التساؤلات لأن العديد من البالغين قد تم تشخيصهم، أو تم اكتشافهم من قبل الأهل، ومن المحتمل أن يكون هناك عدداً أكبر منهم لم يتم تشخيصهم بعد وذلك يعود إلى:

- أن الأهل غير راغبين بتصنيفهم تحت هذا الاسم.
- أو قد يواجهون صعوبات في الحصول على التشخيص.

وقدم أتوود (Attwood,1999)، في كتابه حول متلازمة اسبيرجر ستة عوامل محتملة يمكن أن تسهم في زيادة عدد الأطفال والبالغين الذين تم تشخيصهم على أنهم حالات اسبيرجر:

1. تشخيص التوحد الكلاسيكي لدى الأطفال الصغار الذين يتقدمون، عبر التدخل المكثف والمبكر، عبر سلسلة التوحد إلى النقطة التي يكون فيها وصف اسبيرجر، وليس وصف كانر، هو الذي ينطبق بدقة على قدراتهم.
2. قد لا تكون خصائص اسبيرجر واضحة إلى حين ذهاب الطفل إلى المدرسة حينئذ يتم تحويل الطفل إلى تقويم تشخيصي.
3. هناك تعبير غير سوي لمتلازمة أخرى يمكن أن يخفي أو يؤخر التشخيص الثاني.
4. قد يرشد تشخيص قريب ما على أنه حالة توحد أو حالة اسبيرجر إلى التعرف على أفراد آخرين من العائلة يشتركون بنفس الخصائص.
5. قد ترشد الاضطرابات النفسية الثانوية، وخاصة الاكتئاب، القلق، ونوبات الهلع التي تتطور في مرحلة المراهقة والبلوغ الطبيب النفسي الخبير إلى تحويل المريض لتشخيص حالته بـ (اسبيرجر)، وللكشف بذلك عن المشكلات الأساسية لما يعتبر أعراضاً ذهانية.
6. عندما يقرأ البالغ عن اسبيرجر قد يتعرف على نفسه، ويدرك أن هذا قد يفسر مشكلات يعاني منها.

ويذكر كلاً من زياتس، ودوركين، وبرات (Ziatas, Durkin, Pratt, 1998) عن نظرية العقل والتطور اللغوي لدى الأطفال ذوي التوحد، والأطفال ذوي متلازمة اسبيرجر، والذين يعانون من اضطرابات لغوية، وأطفال عاديين.

وجود علاقات دالة بين القدرة التواصلية وتطور نظرية العقل، كما تبين وجود فروق لصالح الأطفال الذين يعانون من اضطرابات لغوية مقارنةً بالأطفال ذوي التوحد، والأطفال ذوي متلازمة اسبيرجر في المهام التي أجريت لفحص الاعتقاد الخاطئ.

وفي دراسة ميلر (Miller, 2004) هدفت إلى فحص العلاقة بين اللغة ونظرية العقل، وكان التساؤل الرئيس لمشكلة الدراسة هو: هل نظرية العقل تتطور بشكل مستقل عن اللغة؟ حيث تفرع منه الأسئلة التالية:

1. هل يمكن للأطفال ذوي الاضطرابات اللغوية Specific Language Impairment أن ينجحوا في مهام الاعتقاد الخطأ على الرغم من تميزهم اللغوي؛ عندما تكون المتطلبات اللغوية لمهمة الاعتقاد الخاطئ متدنية.
2. هل توجد علاقة تنبؤية بين الأداء في تراكيب إكمال الجمل ومهمة الاعتقاد الخاطئ.

حيث تكونت العينة من ثلاث مجموعات المجموعة الأولى تكونت من (ن=15) طفلاً يعانون من اضطرابات لغوية، المجموعة الثانية تكونت من (ن=15) طفلاً عاديين كمجموعة ضابطة بنفس الفئة العمرية، المجموعة الثالثة تكونت من (ن=15) طفلاً عاديين كمجموعة ضابطة من أجل مستوى الاستيعاب اللغوي في مهمة الاعتقاد الخطأ واستخدم الباحث ثلاثة مقاييس:

أولهما: مقياس معياري لمهام نظرية العقل.

وثانيهما: مقياس تغير موقع مهمة الاعتقاد الخاطئ.

وثالثهما: مقياس التمييز بين المهام الحقيقية والتخيلية.

وقد استخدم تحليل معامل الارتباط الجزئي، والتحليل الخطي، واختبار ويلكولكسون ومان ويتني، لاستقصاء العلاقات بين مقاييس إكمال الجمل والاعتقاد الخطأ لجميع الأطفال لكل مجموعة.

وأبرزت نتائج الدراسة بأنه لا توجد فروق داله إحصائياً بين متوسط أداء الأطفال ذوي الاضطرابات اللغوية ومتوسط أداء أقرانهم في نفس المرحلة العمرية عندما كانت درجة الصعوبة اللغوية في مهمة الاعتقاد الخطأ، وتوجد فروق داله إحصائياً بين نفس المجموعتين في اختبار فهم إكمال الجمل، كما توجد علاقة إرتباطية ذات دلاله إحصائية بين المجموعتين الأولى والثانية وكذلك المجموعتين الأولى والثالثة بين مقياس تغير موقع مهمة الاعتقاد الخطأ واختبار إكمال الجمل، كما أبرزت النتائج وجود علاقة خطية بين إكمال الجمل والنجاح في الاعتقاد الخطأ، وقد توصلت الدراسة أيضاً إلى أن الأطفال الذين يعانون من الاضطرابات اللغوية يمكن أن يكون أداؤهم أفضل عند مستوى عمري مناسب، وأن إتقان إكمال الجمل يعد متنبئاً للقدرة في مهام الاعتقاد الخطأ.

في الوقت الذي كانت فيه أدلة نظرية العقل لدى الأطفال المصابين بمرض التوحد ثابتة بشكل جيد، لم تتم دراسة بعض مظاهر الضعف لدى الأطفال الذين يعانون من اضطرابات لغوية إلا مؤخراً.

وحول قدرات نظرية العقل لدى الأطفال الذين يعانون من ضعف لغوي محدد، بين كلاً من والتر، وفيورنسس، وجونيت (Walter;Furniss;Gillott,2004) عند مطابقة ثلاث مجموعات من الأطفال:

أولهما: أطفال يعانون من ضعف لغوي محدد.

وثانيهما: أطفال يعانون من التوحد عالي الأداء.

وثالثهما: أطفال عاديين.

والمجموعات الثلاث بمتوسط عمر زمني 10 سنوات، وقد تم أجراء التجانس في العمر والجنس.

وقد تمت مقارنة قدرات نظرية العقل لدى المجموعات الثلاثة، باستخدام مهام القصص غير المألوفة.

* أعطى كلاً من الأطفال في مجموعتي الأطفال الذين يعانون من ضعف لغوي محدد، والأطفال الذين يعانون من التوحد عالي الأداء إجابات حالة عقلية صحيحة لكن أقل من الأطفال العاديين.
* بينما أعطى الأطفال الذين يعانون من التوحد عالي الأداء إجابات غير مناسبة مقارنة بالأطفال العاديين.
* لم يختلف الأطفال العاديين، والأطفال الذين يعانون من ضعف لغوي محدد في مهام القصص غير المألوفة.

وفي دراسة كلاند، وسميث، ومورتنسن (Kaland, Smith, Mortensen, 2007) حول الاستجابة على اختبارات نظرية العقل دراسة مقارنة: بين المراهقين من ذوي متلازمة اسبيرجر والعاديين.

وتكونت عينة الدراسة من (ن= 21) من المراهقين من ذوي متلازمة اسبيرجر، (ن= 20) من أقرانهم العاديين، وبمتوسط عمر زمني بلغ 15 عاماً.

وقد استخدمت اختبارات في الكشف عن القدرة على اتخاذ الاستدلالات العقلية لنظرية العقل، وقد توصلت النتائج إلى:

* لا توجد فروق بين كل المشاركين في كل المهام الواردة في اختبار الكشف عن الاستدلالات العقلية.
* وجود فروق بين المجموعتين في سرعة الاستجابة، لصالح العاديين.
* تبين وجود مشاكل في القدرة على التحكم المراهقين من ذوي متلازمة اسبيرجر.

وفي دراسة زالا، وسي، وستوبن، وليبوفر (Zalla, Say, Stopin, Ahade, Lebover, 2009) الكشف عن تقييم الأداء والمهام المقصودة لدى أفراد متلازمة اسبيرجر.

من خلال القدرة على القراءة، وباستخدام اختبار زلة اللسان، وعرض مجموعة من القصص، تبين:

- أن القصص أخفقت في إبراز جوانب الضعف في كل من اللغة والسلوك، كما أخفقت في اختبار الاعتقاد الخاطئ.
- كما تبين وجود معيقات في أداء الوظيفة التنفيذية الخاص بالمهارات الاجتماعية.

وفي دراسة سينيو، وساوثغيت، ووايت، وفريث (Senju, Southgate, White, Frith, 2009) غياب التلقائية في مهام نظرية العقل لدى أفراد اسبيرجر.

حيث تكونت العينة من (ن= 17) من ذوي متلازمة النمطية العصبية، (ن= 19) من الذين يعانون من اسبيرجر، وعرضت عليهم مهام لفحص الاعتقاد الخاطئ، وزلة اللسان، واختبارات لقياس سلوك التحديق.

- تبين إن الأفراد ذوي متلازمة اسبيرجر، أكثر فهماً للحالات الذهنية مثل الرغبات والمعتقدات والنوايا، على الرغم من وجود ضعف في التواصل الاجتماعي.
- كما تبين عدم وجود فروق بين العينتين في فحص الاعتقاد الخاطئ.
- كما تبين وجود علاقة بين تتبع بعض المهام وسلوك التحديق لدى العينتين.

متلازمة اسبيرجر وأبحاث الدماغ:

لقد بدأت دراسات علم الأعصاب لإستكشاف المؤشرات الدالة عن نظرية العقل في المعتقدين الآخرين، وذلك بسبب التأخر في ظهور طريقة منهجية لدراسة علم النفس النمو وعلم النفس الفارقي، إن بحث علم الأعصاب في نظرية العقل لم يعمل على الذاكرة، أو متطلبات إعاقة المهمات، أو أي وظائف تنفيذية أخرى، ولم يعمل كتعريف واضح لأي من أنواع الحالات الذهنية مثل (القصد، الاعتقاد والرغبة) التي ربطت بمهمات متعددة.

لب البحث في هذا المجال عبارة عن ادعاءات متعددة بأن نظرية العقل ربما تكون قد عوملت في مناطق خاصة مؤقتة أو قطب خلية مؤقت، أو اللوزة، أو نقطة اتصال جزئية مؤقتة (TPj) أو قشرة الدماغ الأمامية المتوسطة، أو محيط قشرة الدماغ الأمامية، بالإضافة أو قطب الخلية الأمامي، بتلك الأشياء تخيل أمامك لوحة ملونة لما في نظرية العقل من تعقيد والقدرات الإدراكية التي تسهم هذه النظرية بأداء مهماتها بنجاح، ويذكر تطورات نظرية العقل بعد عمر الرابعة، فليس من المعقول أن أساس الدماغ المرتكز على نظرية العقل قد يحدد من جديد بل العكس.

إن ما يطرأ على مناطق الدماغ من تغيرات متعددة يعد مهم للنظرية، إذ أن هذه المناطق قد تخدم الأشكال المختلفة لنظرية العقل.

وأكد كلاً من يوكي، ونايوكي، وتاكاشي، ماريكو (Yuki, Naoyuki, Takashi, Moriko, 2009)، أنه باستخدام التصوير بالرنين المغناطيسي الوظيفي لمناطق الدماغ، تبين وجود فروق فردية في الوظيفة التنفيذية لنظرية العقل، وتبين أن المناطق الأمامية في الدماغ هي المسؤولة عن عمل نظرية العقل.

ويـذكر كـروس وويلمـان (Cross;Wellman,2001) عـن نظريـة العقـل والـتغير المفاهيمي أن انكفـاءة المبكـرة لنظريـة العقل غير محتملة بشكل متزايد، كمـا تم التأكيد على أن الوظيفية التنفيذية ترتبط بمهام نظرية العقل.

وفي هذا الصدد أجرى كلاً من دراسة أونر، وأزوافين، وأوكتين، وياكومرلو، وأولميز، وميونر (Oner,ozauven,Okten,Yaqmurlu,Olmez,Munir,2009) بعنوان ارتباطات صور الرنين المغناطيسي بالاختبارات النفسية العصبية لدى متلازمة اسبيرجر، حيث هدفت إلى دراسة العلاقة بين الأداء على مهام نظرية العقل ومكونات الدماغ لدى أفراد متلازمة اسبيرجر مع اعتبارهم أفراد توحد عالي الأداء، وقد أجريت عمليات لفحص الاختبارات النفسية العصبية ومقارنتها بصور الرنين المغناطيسي لأجزاء الدماغ.

وشملت عينة الدراسة (ن= 13)، وتراوحت أعمارهم بين (17 ـ 37 سنة) وتم استخدام وكسلر للكبار لقياس نسبة الذكاء، وقد تبين أن أجزاء من الدماغ تسهم بشكل دال في مهام نظرية العقل، وأجزاء أخرى قد تعيق عمل نظرية العقل وكما تؤثر أجزاء محددة في الأداء الإدراكي.

وفي دراسة شيكو، وغاري، وغلوفر، واليز (Chiyoko,Gary,Glover,Elise,2007) التي هدفت إلى فحص الأسس العصبية لنظرية العقل لدى الأطفال والبالغين حيث تكونت عينة الدراسة من (ن= 12) طفلاً بمتوسط عمر زمني (10 سنوات)، و(ن= 16) من البالغين بمتوسط عمر زمني (29 سنة)، وقد استخدمت اختبارات لفظية وغير لفظية، وتمثلت الاختبارات اللفظية في سرد القصص وتساؤلات تدور حولها، بينما تمثلت الاختبارات غير اللفظية في ألعاب الكرتون.

وخضع كلاً من مجموعتي الدراسة إلى عمليات تصوير الدماغ، وقد أظهرت وجود نشاط كبير في نقطة اتصال جزئية مؤقتة (TPj)، مشيراً إلى أن هذا النشاط يعزى إلى المجالات الهامة لنظرية العقل سواء خلال مرحلة البلوغ والطفولة.

كما أظهرت النتائج أن الاختلافات في نظرية العقل سواء في الاختبارات اللفظية أو غير اللفظية تعزى إلى عامل العمر، وهذه النتائج تشير إلى أن هذا يتوقف على طريقة معالجة الكبار للمعلومات.

الفصل الثالث

متلازمة داون
Down Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

متلازمة داون Down Syndrome:

وتعد من التصنيف المعتمدة على مصدر العلة إلا أن ما يميز هذه الفئة هو ما تتصف به من تجانس في مظهرها الجسمي الخارجي من خصائص يطلق عليها الأنماط الإكلينيكية، يعتمد هذا التصنيف على وجود بعض الخصائص الجسمية والتشريحية والفسيولوجية المميزة لكل لها، بالإضافة إلى وجود الضعف العقلي، وتتميز هذه الفئة بخصائص جسمية واضحة تتشابه في مظهرها الخارجي وخاصة من حيث ملامح الوجه، ملامح الجنس المنغولي، ومن هنا جاءت التسمية.

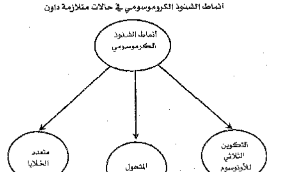
ويشبه أفراد هذه الفئة بعضهم بعضاً بشكل واضح كما لو أنهم جميعاً ينتمون إلى أسرة واحدة في حين أنه لا يوجد شبه بينهم وبين أفراد أسرهم الأسوياء، معظم أفراد هذه الفئة يقعون من حيث نسبة ذكاء ما بين 25 ـ 50 درجة فقط في حين أن نسبة قليلة منهم تتراوح نسبة ذكاءهم ما بين 50 ـ 70.



من أهم الخصائص المميزة لأفراد متلازمة داون: محيط الرأس أقل من العادي، وقلة الشعر، وجفافه وخلوه من التجاعيد، العينان منحرفتان إلى أعلى وتميلان إلى الضيق، والأنف عريض قصير أفطس، واللسان كبير خشن، أما القامة والأطراف فقصيرة، والكفتان عريضتان سميكتان والأصابع قصيرة، وكذلك يلاحظ صغر حجم الأعضاء التناسلية، بالإضافة إلى تأخر في الكلام والنمو الحركي، وفيما يتعلق بالخصائص الانفعالية للمنغولية فإنه يتصفون باللطف والمرح وحب التقليد والتعاون والابتسام. (Hallahan&Kauffman, 2006).

الشذوذ الكروموسومي:

أنماط الشذوذ الكروموسومي في حالات متلازمة داون



شكل رقم (1 ـ 3/3)

يبين ثلاثية الشذوذ الكروموسومي في حالات متلازمة داون

يتضح من الشكل رقم (1 ـ 3/3) وجود ثلاثة أنماط رئيسة من الشذوذ الكروموسومي لحالات داون وهي:

- أن معظم أطفال متلازمة داون (حوالي 95٪) يكون بها كروموسوم إضافي في الزوج رقم (21)، إذ يحملون 47 كروموسوم بدلاً من 46 في الطفل العادي، وهو ما يعرف بالتكوين الثلاثي للأوتوسوم.
- في بعض أطفال متلازمة داون يكون الكروموسوم الزائد منتقل إلى كروموسوم آخر، وعادة ما يكون الكروموسوم 14، 21، 22، وتوجد هذه الحالات فيما بين 3: 4٪ من أفراد متلازمة داون وهذا ما يسمى بالمتحول Translocated (صادق، 2000).
- أما النمط الثالث فيسمى النمط متعدد الخلايا، وهو من الأنماط النادرة لحالات داون، ويكون لدى هذه الحالات في العادة نوعان من الخلايا: نوع يحمل 47 كروموسوم (الكروموسوم الزائد هو نسخة ثالثة من كروموسوم 21) والخلايا الأخرى تحمل 46 كروموسوم (أي خلايا طبيعية).

خصائص الأطفال الذين يعانون من متلازمة داون:



يذكر كل من صادق (2000)؛ مرسي (1999) أن خصائص الأطفال الذين يعانون من متلازمة داون قد تتلخص فيما يلي:

- الإعاقة العقلية قد تكون بسيطة أو متوسطة وأحياناً شديدة.
- بيضاوية العين وتميل لأعلى.
- تأخر في النطق وهذا ما قد يحدث غالباً.
- مقبولون اجتماعياً.
- خلل بالعضلات وضعف في نمو الجهاز الحركي.
- تبدو عليهم السمنة أو مظاهرها.
- قد يصاب بلين العظام، وتبدو الزرقة بالأطراف.
- قد يصاب بالفتق السُري في أغلب الأحيان.
- اللسان به شقوق عميقة ويميل للخروج من الفم.
- مؤخرة الرأس على خط واحد مع العنق لعدم وجود العظم القذالي.
- الجلد أبيض جاف بعد فترة من الرضاعة.
- الأصابع قصيرة ومنتشرة للخارج.
- القامة قصيرة.
- غالباً تبدو البطن بارزة.
- قد يوجد مشاكل في نمو الأعضاء التناسلية.
- يموت 2٪ منهم قبل الولادة أو أثناءها، بينما يموت من 40:53٪ منهم خلال السنة الأولى من حياتهم.
- شيوع الإصابة بضعف الجهاز الدوري وأمراض الجهاز التنفسي.

التدخل المبكر لدى أفراد متلازمة داون:

يتسم الأطفال الذين يعانون من متلازمة داون بخصائص متفردة قد تؤدي إلى حدوث مشكلات من الدرجة الأولى والتي يصعب السيطرة عليها، لذا لا بد من تضافر الجهود لإحداث التوعية من أجل مواجهة مثل هذه المشكلات، وقد يتأتى ذلك من خلال منظومة ثلاثية الأبعاد، وهي:

- الوقاية: الوقاية خير من العلاج ستظل هذه العبارة دعامة رئيسية للحفاظ على البشرية، من الأمراض والعلل الجسمية والنفسية والعقلية.
- التنمية: ويقصد بها وضع الخطط والاستراتيجيات الهادفة إلى تنمية القدرات والاستعدادات لبني البشر في إطار إشباع الحاجات، وترشيد الطاقات لرسم منظومة جودة الحياة لجميع الأفراد.
- العلاج: ويقصد به توفيره ليكون بمتناول الجميع، ولا يكون حكراً على أحد.

نلاحظ أن الأبعاد الثلاثة المكونة للمنظومة متداخلة ومتصلة، وعندما يتحقق كل بعد على حده، فإنه ينتج البعدين الأخرى، فكل ما يبذل في الوقاية هو في حقيقة الأمر تنمية وعلاج، وكل ما يبذل في التنمية فيه وقاية وعلاج، وكل ما يبذل في العلاج هو وقاية وتنمية، وهذا التداخل يجعلنا نؤكد على أن هذه المنظومة هي منظومة التعلم الوقائي، حيث يقصد به: التعلم الذي يحقق التكيف مع مجريات الحياة والفلاح في مواجهة صعوبات الحياة. (الإمام، الجوالده، 2010 - أ)

وهنا يبرز دور التعلم الوقائي من خلال عرض المشكلات التي قد تواجه الأطفال ذوي متلازمة داون، منها:

- أن معظم أطفال هذا الفئة يعانون من مشاكل في القلب، وقد يعزى ذلك إلى أسباب عديدة، وما يمكن التأكيد عليه هو وجود ارتخاء عام في العضلات

وعضلات مجرى التنفس وما تحويه من مشكلات طبية في حاجه إلى كشف دوري، لاختبار وظائف الجهاز التنفسي ومعايرة نسبة الأكسجين ومراقبة حركة التنفس الصدري، فحوالي نصف أطفال متلازمة داون يعانون من شكل أو آخر من مشاكل انسداد مجرى التنفس.

- كما أن وجد مشكلات في الجزء الأوسط من الجمجمة، ولين العظام، وأن مؤخرة الرأس على خط واحد مع العنق لعدم وجود العظم القذالي، كل ذلك قد يؤدي إلى ما لا يحمل عقباه.

أن معظم أطفال متلازمة داون يولدون ولديهم كروموسوم زائد وهو رقم 21، والذي يتسبب في إحداث درجات متفاوتة من الصعوبة في التعلم، بالإضافة إلى الضعف السمعي وهو من الاضطرابات الشائعة جداً، وبدورهما يؤديان إلى زيادة في من صعوبة القدرة على التعلم والتواصل اللفظي، وهي إحدى المشكلات التي ينبغي أن يوجه لها كل الاهتمام، وذلك للغموض السائد في كلام هؤلاء الأطفال وعدم القدرة على فهمه من قبل الآخرين، والذي قد يؤدي بهؤلاء الأطفال إلى قصور في اللباقة الاجتماعية.

وفي تقرير عن نتائج أبحاث، ابديتو، وبافيتو، كيسن، ووايسمان، وكاردوتير، واوبراين، وكاوثون (Abbedkto,Pavetto,Kesin,Weissman,Karadottir,O'Brien,Cawthon,2001) عن الملف اللغوي والمعرفي لمتلازمة داون: الأدلة على ذلك من المقارنة مع متلازمة اكس الهشة، حيث تناول الملف مسألتين هما:

- ما هي معيقات عمل نظرية العقل لدى الأشخاص الذين يعانون من متلازمة داون؟
- ما هي جوانب الملف اللغوي والمعرفي لمتلازمة داون؟

وللإجابة عن هذه الأسئلة، تم التركيز على ثلاثة أبعاد تخص أفراد متلازمة داون (اللغة الاستقبالية واللغة التعبيرية، ونظرية العقل) بالمقارنة مع الأفراد الذين يعانون من متلازمة اكتسن الهشة، وهي مرتبطة بشكل من أشكال الإعاقة الفكرية.

* بينت نتائج الدراسات عدم وجود فروق دالة بين هاتين المجموعتين من الأفراد في اللغة الاستقبالية، ونظرية العقل.
* بينما بينت النتائج وجود فروق دالة لصالح أفراد متلازمة داون في واللغة التعبيرية.

وفي دراسة قام بها كل من يرميا، وايريل، وشاكيد وسولومونيكا (Yirmiya Erel, Shaked, and Solomonica, 1999) بهدف المقارنة بين أطفال يعانون من التوحد، وأطفال معاقين عقلياً، وأطفال يعانون من متلازمة داون، وأطفال عاديين، في التواصل البصري ومهام نظرية العقل، حيث تكونت المجموعة الأولى من أطفال يعانون من التوحد (ن= 25)، والمجموعة الثانية تكونت من أطفال يعانون من الإعاقة العقلية (ن= 21)، والمجموعة الثالثة أطفال يعانون من متلازمة داون (ن= 19)، والمجموعة الرابعة أطفال عاديين (ن= 21).

حيث استخدمت أشرطة الفيديو بهدف جمع البيانات وقد تم عرض CD يحتوي على مهمة واحدة لنظرية العقل، وقد توصلت الدراسة إلى النتائج التالية:

* وجود ضعف ملحوظ لدى الأطفال الذين يعانون من التوحد في سلوكات الانتباه.

- وجود ضعف ملحوظ لدى الأطفال الذين يعانون من التوحد في التفاعل الاجتماعي، خاصةً في استخدام السلوكيات غير اللفظية كتواصل ضعيف بالعين هو أيضاً يعد أحد المعايير الشخصية للتوحد. ويعود ذلك إلى صعوبات إدراكهم لعقول الآخرين.
- عدم وجود فروق دالة إحصائياً بين مجموعة أطفال متلازمة داون، والأطفال ذوي الإعاقات العقلية في التواصل البصري ومهام نظرية العقل.
- وجود فروق دالة إحصائياً بين مجموعة الأطفال الذين يعانون من التوحد ومجموعة أطفال متلازمة داون في التواصل البصري، ومهام نظرية العقل وكانت لصالح مجموعة أطفال متلازمة داون.
- وجود فروق دالة إحصائياً بين مجموعة الأطفال الذين يعانون من التوحد، والأطفال ذوي الإعاقات العقلية في التواصل البصري ومهام نظرية العقل وكانت لصالح مجموعة ذوي الإعاقة العقلية.
- وجود فروق دالة إحصائياً بين الأطفال العاديين والمجموعات الثلاثة على متغيرات الدراسة وكانت لصالح العاديين.

الفصل الرابع

متلازمة كراي دوشات

Cri du cat Syndrome

إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

متلازمة كراي دوشات تنتج من فقد جزء هام من المواد الجينية من الذراع القصير لزوج واحد من الكروموسوم رقم 5، وقد يحدث هذا بشكل تلقائي، دون معرفة السبب الحقيقي.

أي أن متلازمة كراي دوشات ناتج لعمليات متعددة في الجينات داخل كروموسوم رقم 5، ومن هذه العمليات ما يسمى بإبدال غير طبيعي للمكان Unbalanced Translocation، حيث يحدث الإبدال حينما تنفصل جزء من الكروموسوم وتلتصق بجزء آخر أو بكروموسوم آخر، ويكون هذا الإبدال غير مؤثر، أو لا يحدث اضطرابات عندما لا يتم فقد أو اكتساب مواد من أو إلى الجينات المنتقلة.

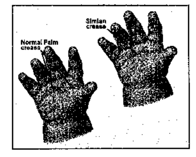


وتعد متلازمة كراي دوشات من الاضطرابات النادرة، إذ يقدر عدد المصابين بها ما بين 1: 25,000 إلى 1: 50,000 لكل طفل مولود، وتقدر النسبة بين الإناث والذكور 3: 2 لكل طفل مولود، وتعرف متلازمة كراي دوشات بعدة أسماء منها: متلازمة 5 p السالب، ومتلازمة لي جيني Le Jeune، ومتلازمة بكاء القطة.

الأسباب الجينية لمتلازمة كراي دوشات:

إن حوالي 80٪ من الأطفال المصابين بهذه المتلازمة تظهر إصابتهم بسبب فقد أحد الكروموسومات Chromosome رقم 5، وقد تبين لدى أولياء أمور هذه الفئة من الأطفال وجود خطأ في الكروموسوم 5 ويتضح هذا بنسبة 10: 13٪، كما أن ما بين 7: 10٪ تنتج من شذوذ نادر في الكروموسومات.

وعندما يحدث هذا الانتقال الطبيعي للأب من المحتمل أن يولد الطفل وهو مصاب بمتلازمة كراي دوشات، وقد وجد ذلك لدى 10٪ من الحالات، ومن تلك العمليات أيضاً أن يأخذ الجين شكل الدائرة أو الحلقة Ring وهي من الحالات النادرة، حيث يفقد الكروموسوم قطعة من كل نهاية من نهايات الجين، وترتبط هذه النهايات لتكون حلقة. (Carroll, 2007)



خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة كراي دو شات:

تتأثر الخصائص بمكان الجزء المقطوع وشدة القطع، ودرجة الشدة تتوقف على أسباب عديدة وهي متباينة من حالة لأخرى، فكلما كانت الدرجة شديدة كلما كانت الأعراض أكثر حدة؛ لذا يذكر كل من سويني وكلاجز (Sweeney & Kloges,2000) أن الأعراض التالية توجد في البعض ولا توجد في الآخر:

- البكاء يكون عالياً وحاداً وعلى وتيرة واحدة، وقد يكون هذا الصوت ناتجاً من ضعف في بنية العضلات أو الأحبال الصوتية، أو ضعف في الجهاز العصبي، ويشبه البكاء إلى حد كبير صوت القطة.
- معظم الحالات لديها إعاقة عقلية تتراوح من البسيط إلى الشديد.
- بعض الأطفال تنعدم لديهم اللغة تماماً، علماً أن بعض الدراسات بينت أن اللغة الاستقبالية لدى هؤلاء الأطفال أفضل من اللغة التعبيرية لديهم، ويعني ذلك أن قدرتهم على الفهم اللغوي أفضل من قدرتهم على الكلام، ينتاب بعض أطفال هذه الفئة اضطراب في القدرة اللغوية يتروح من البسيط إلى الشديد، لكنهم يستطيعون التواصل مع الآخرين بطرق متعددة.
- قصور في مدى الانتباه.
- بعض الحالات تتسم بالنشاط الزائد.
- يتسمون بمشكلات سلوكية مثل: العدوان والإيذاء المتكرر للذات.
- بعض الحالات تصاب بتشوهات في القلب.
- يعانون من مشكلات تتصل بالأكل والبلع، مما يؤدي إلى الوزن القليل.
- غالباً ما يكون لديهم صفات جسمية بارزة مثل: صغر حجم الرأس واستدارة الوجه والأنف بارز ومنخفض، والفم صغير، وحول بالعينين، والأذنان في مستوى منخفض عن الطبيعي وبارزتان للخارج.

- بعض الحالات تعاني من الإصابة بالشفة الأرنبية (المشقوقة).
- ارتفاع سقف الحلق أو وجود شق به.
- الإصابة بضعف العضلات لدى بعض الحالات.
- نادراً ما يصاب البعض باضطرابات بالكلى، واضطرابات بالأمعاء.
- قد يكون هناك مشكلات بالهيكل العظمي مثل انخلاع الورك وتشوهات بالقدمين.
- الإصابة بالإمساك من العام الأول أو الثاني ويستمر طوال العمر، ومن الممكن التحسن إذا تم التدخل العلاجي.
- الإصابة المتكررة بالتهابات الأذن خاصة في مرحلة الطفولة.
- سيولة اللعاب لدى كثير من الحالات.



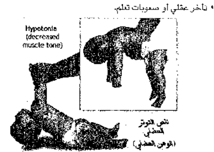
الفصل الخامس
متلازمة برادرويلي
Prader Willi Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

تعد متلازمة برادر ويلي من الاضطرابات الجينية النادرة، ويذكر سبيرز (Spears, 2000) أن حدوثها يقدر بحوالي واحد لكل 12.000 : 15.000 ألف طفل مولود، وفيها تتساوى نسبة الإصابة بين كل من الذكور والإناث. وتنتج متلازمة برادر ويلي في معظم حالاتها من غياب أو حذف تجين من الذراع الطويل لكروموسوم رقم 15 القادم من الأب، وفي بعض الأحيان تنتج من حصول الطفل المصاب على نسختين من الكروموسوم رقم 15 من الأم.



خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة برادرويلي:

- نقص عدد الحركات ونمو جنين.
- ضعف العضلات منذ الطفولة، ومطردة مع العمر.
- مشكلات جنسية: مثل ضعف الغدد التناسلية وعدم اكتمالها، تأخر ظهور الأعضاء التناسلية وعلامات البلوغ وتشمل: تأخر نزول الخصيتين وصغر حجم القضيب لدى الذكور، تأخر نزول الطمث إلى ما بعد سن 16 أو عدم نزوله لدى الإناث.
- الأنين والبكاء والخمول في مرحلة الطفولة.
- ملامح مميزة للوجه، مثل: استطالة الجمجمة مع وجه ضيق وعينين ضيقتين وبيضاويتين.
- اضمحلال واضح في الوزن في مرحلة الطفولة في بعض الحالات، بينما في البعض الآخر قد تصاب بسمنة مفرطة في غياب التدخل العلاجي، وذلك مابين سنة: ست سنوات.
- مشكلات في الأكل، مثل: شراهة الأكل والارتباط الزائد بطعام معين.
- تأخر عقلي أو صعوبات تعلم.



وقد هدفت دراسة تاجر وسولوريان (Tager,Sullivan,1999) إلى المقارنة بين الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز Williams Syndrome، والأطفال المصابين بمتلازمة برادرويلي Prader-Willi Syndrome، ومجموعة من أطفال يعانون من الإعاقة العقلية، في فحص المعتقد الخطأ من الدرجة الثانية، والمجموعات الثلاثة متطابقة من حيث العمر 5 إلى 7 سنوات، درجة الذكاء، والقدرة اللغوية.

أسفرت الدراسة على النتائج التالية:

- وجود فروق دالة إحصائية بين أطفال المجموعتين الأولى والثانية لصالح أطفال المجموعة الأولى وفقاً لمهام نظرية العقل على مستوى الخطأ من الدرجة الأولى.
- وتبين عدم وجود فروق دالة إحصائية بين أطفال المجموعتين الثانية والثالثة وفقا لمهام نظرية العقل على مستوى الخطأ من الدرجة الأولى والخطأ من الدرجة الثانية.
- وتبين عدم وجود فروق دالة إحصائية بين أطفال المجموعتين الأولى والثالثة وفقا لمهام نظرية العقل على مستوى الخطأ من الدرجة الأولى والخطأ من الدرجة الثانية.

الفصل السادس
متلازمة أنجلمان
Angelman syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

أُكتشفت هذه المتلازمة سنة 1965 على يد الطبيب الإنجليزي هاري أنجلمان، ونسبت إلى اسمه، وفي بعض الأحيان تسمى بمتلازمة الدمية السعيدة Happy Puppet Syndrome، نظراً لأن مشية المصابين بها تشبه حركات الدمية التي يتم تشغيلها بالخيوط، وأنهم يظهرون في أغلب الأوقات ضاحكين ومبتسمين، ويشبهها البعض بالربوت نظراً لإمكانية برمجة أصحاب هذه المتلازمة، وتعد متلازمة أنجلمان من الاضطرابات الجينية النادرة، حيث يقدر نسبة حدوثها مابين 1: 15.000 إلى 1: 30.000 ولادة حية، وينتشر هذا الاضطراب بشكل متساوٍ بين الذكور و الإناث، إلا أنه يكثر انتشارها لدى الجنس القوقازي. (Genetic and Rare Diseases Information Center,2009)



أسباب متلازمة أنجلمان:

تتباين الأسباب فيما بين: فقد لأجزاء من الكروموسوم رقم 15 المنتقل من الأم، ويوجد ذلك لدى 70 : 75٪ من الحالات، وعشوائية في توزيع الكروموسومات، ويوجد ذلك في 2٪ من الحالات، وطفرة في الجين UBE3A المتوفر في الكروموسوم رقم 15، وتبين ذلك في 3 : 5٪ من الحالات، وهناك أسباب غير معروفة في 19٪ من الحالات.



خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة أنجلمان:

كما بينها لاريسا ووايتي (Lariccia & Whyte, 2000) على النحو التالي:

- تأخر واضح في النمو.
- يكاد تنعدم اللغة، وإن وجدت يتضح قصور في اللغة التعبيرية.
- اضطرابات في الحركة والتوازن.
- شذوذ في التخطيط الدماغي.
- حول واضح في العين.
- صغر حجم الدماغ قد يحدث في السنة الثانية.

- عادات سلوكية مثل: ضحك متكرر، سريع الاستثارة، رفرفة اليد، قصر مدى الانتباه.



- ظهور نوبات صرع فيما بين سن 8: 24.
- اضطرابات في آلية حركة الفم.
- بروز الفك بشكل واضح.
- بروز اللسان مع سيلان اللعاب المتكرر.
- نقص في خلايا أنسجة الجلد والعين.
- أفعال لا إرادية للأوتار تؤدي إفراط حركي.
- مولع بالماء بصفة مستمرة.
- تفلطح الدماغ من الخلف.
- رفع الذراعين عند المشي.
- اضطرابات في النوم.

الفصل السابع
متلازمة ويليامز
William's Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

وتنسب إلى الطبيب وليام - اختصاصي بأمراض القلب من نيوزيلندا - حيث لفت انتباهه جملة من المتشابهات في الأطفال المترددين على عيادته، حيث أن 75٪ من الحالات تعاني من الإعاقات التنورية والفكرية، علاوة على إصابة أكثر من 75٪ من أطفال هذه المتلازمة بعيب خلْقي في القلب أو الأوعية الدموية المحيطة به منها:

- ارتفاع طرف الأنف إلى أعلى.
- صغر في الذقن.
- قصور في المهارات العقلية.
- مشكلات قلبية وأكثرها شيوعاً ضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي مباشرة، ويعتبر ضيق الشريان الأورطى (في المنطقة التي تلي الصمام الأورطي) وضَيق الشرايين الرئوية من أكثر هذه العيوب انتشاراً بينهم.

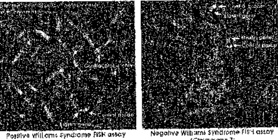


الأسباب الجينية لمتلازمة ويليامز:

يذكر نول ومكلارين (Noll,& Mclaren,2001) أن الأطباء في عام 1993 اكتشفوا أن سبب متلازمة ويليام هو فقدان قطعة صغيرة جداً من إحدى نسختي الكروموسوم رقم سبعة ، وهذه القطعة المفقودة يتوقع أنها تحتوي على حوالي 15 جين فأكثر، من هذه الجينات جين يدعى إيلاستين Elastin ، وينتج هذا الجين بروتين يسمى بنفس الاسم ويدخل في تكوين الأنسجة الضامة التي تدعم جدران العديد من الأوعية الدموية والأربطة والجلد (وهذا يفسر ضيق الشريان الأورطي، ومرونة المفاصل، والفتق، وتجعد البشرة في وقت مبكر لهؤلاء الأطفال)، ومن الواضح أن الطفرة في جين أيلاستين تحدث في نحو 95٪ من الذين يعانون متلازمة ويليام.

ومن الجينات الموجودة على الكروموسوم السابع كروموسوم يدعى ليم -LIM والذي ينشط في الدماغ، ويؤثر في آلية عمله، ولكن الوظائف الدقيقة التي تقوم بها بروتين هذا الجين غير معروفة ، وما زالت ثورة العلم مستمرة.

وقد يساعد هذا الدور الوظيفي لجين ليم على تفسير سبب صعوبة رسم أشياء شائعة بسيطة من الذاكرة بشكل مضبوط لدى أطفال متلازمة ويليام، و قد يعود ذلك إلى الضعف في القدرة على إدراك العلاقات المكانية.



Positive Williams Syndrome FISH assay (Chromosome 7)
The elastin gene is found on only one chromosome. The other copy carries an elastin gene deletion.

Negative Williams Syndrome FISH assay (Chromosome 7)
The elastin gene is found on both chromosomes. This individual does not have Williams Syndrome

وتحدث متلازمة ويليامز بمعدل حالة واحدة لكل 20.000 : 50.000 ولادة حية قياساً على نسبة عدد السكان، وقد بين كل من اودوين ويولي (udwin & yule,1991) إن إحدى الخصائص اللافتة لدى الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز هي الألفة غير العادية والاهتمام القوي بالآخرين.

وكما لاحظ سارمسكي (Sarimski,1997) أن الأطفال المصابون بمتلازمة ويليامز يتسمون بأنهم:

- البعض منهم اجتماعيون كثيراً.
- ودودون.
- منطلقون، وينتابهم ضحك، دون سبب معروف.
- مهتمون كثيراً بسعادة الآخرين.
- مشكلات شبيهة بالتوحد مثل الروتين وصعوبة في المهارات الحركية وشدة الحساسية للضوضاء والأصوات العالية، أو لأصوات معينة، والانسحاب.

وفي دراسة سانتوس وديورلي (Santos & Deruelle,2009)، والتي هدفت إلى قياس القدرات اللفظية والبصرية في مهام نظرية العقل لدى الأفراد الذين يعانون من متلازمة ويليامز، وقد استخدمت الدراسة القدرات اللفظية والبصرية ومهام التحقيق في إسناد النوايا مع الأفراد باختلاف العمر العقلي.

أظهرت النتائج:

- تحسن أداء الأفراد في القدرات اللفظية.
- بينما لم يتم التحسن في القدرات البصرية.
- لم يتبين استخدام الأفراد لمهام نظرية العقل في حالة الأداء اللفظي والبصري.

يمكن استخلاص جملة من المؤشرات، منها:

* وجود علاقة بين مهام نظرية العقل والتحسن في السلوك الاجتماعي.
* كما يمكن استخدام مهام نظرية العقل في تحسين السلوك النمطي.
* كما يمكن تنمية القدرات اللفظية والبصرية من خلال استخدام إستراتيجية تبنى على نظرية العقل.

وعلاوة على ذلك، فإن الأطفال في المراحل المبكرة من العمر المصابين بمتلازمة ويليامز كما يذكر تاجر وسلوفران (Tager & Sullvran, 1999) يتصفون بأنهم:

* منساقين لأوجه البشر.
* ومستجيبون بشكل كبير لآلام الآخرين، وهذا الاهتمام القوي بالآخرين والمرتبط بقدرات تعابير الوجه الممتازة، يعطي مؤشرات طيبة لقدرات عقلية عادية بل وقد تكون متميزة.
* إستخدام اللغة بطرق اجتماعية جيدة جداً مما أدى بالبعض إلى افتراض أن الأطفال الذين يعانون من متلازمة ويليامز لديهم مؤشرات دالة على تفعيل نظرية العقل.
* وهكذا فإنهم يستفيدون من سلوك الآخرين فيما يتعلق بمجموعة من الحالات العقلية المتوافقة والمرتبطة بسبب ما (مثل الاعتقادات، الرغبات والنوايا).

وفي دراسة قام بها كل من كاتي وهيلين (Kate & Helen, 2005) لفحص مستوى الخطأ من الدرجة الثانية في متلازمة ويليامز Williams Syndrome، وتحديد خصائص هؤلاء الأطفال في مرحلة ما قبل المدرسة، وتبين بأنهم يتسمون بخصائص منها:

* الألفة غير العادية.
* الاهتمام القوي بالآخرين.
* اجتماعيون كثيراً، وودودون.

- منطلقون مهتمون كثيراً بسعادة الآخرين.
- متسامحون لأوجه البشر.
- مستجيبون بشكل كبير لآلام الآخرين.

وعلى الرغم من الصفات الإيجابية العديدة، إلا أنهم يواجهون صعوبة كبيرة في التعامل مع نظرائهم، وقد توصل الباحثان إلى أن الأطفال الذين يعانون من متلازمة ويليامز لديهم مهام نظرية العقل، ويستفيدون من سلوك الآخرين فيما يتعلق بمجموعة من الحالات العقلية المتوافقة والمرتبطة بسبب ما (مثل الاعتقادات، الرغبات والنوايا)، أن غالبية الأطفال المصابين أدَّوا جيداً في مهمة الاعتقاد الخطأ من الدرجة الثانية (لمزيد من التفاصيل انظر الإمام والجوالدة 2010 ـ أ).

وفي دراسة بورتر وكولتيرت ولانغدون (Porter, Coltheart, Langdon, 2008)، بعنوان نظرية العقل في متلازمة ويليامز باستخدام مهمات غير لفظية، حيث أجريت مقارنة بين مجموعتين من متلازمة ويليامز وأقرانهم العاديين مع إجراء تجانس في العمر الزمني، والعمر العقلي، واستخدمت اختبارات تفحص مهام نظرية العقل (التظاهر، والنية والاعتقاد الخاطئ)، علماً بأن المهام المعروضة كلها مهام غير لفظية، حيث بين الباحثون أن أفراد هذه المتلازمة لا يستطيعون الاعتماد على مهاراتهم اللفظية عند أداء هذه المهام، وأشارت النتائج إلى:

- وجود عجز لدى بعض أفراد متلازمة ويليامز في فهم الاعتقاد الخاطئ.
- كما تبين وجود عجز في التظاهر، والنية.

وكما هدفت دراسة سوليربان وزاتشك وتاجر (Sullivan, Zaitchik, Tuger, 1994) إلى المقارنة بين ثلاثة مجموعات من الأطفال: أولهما أطفال مصابون بمتلازمة ويليامز Williams Syndrome، وثانيهما أطفال يعانون من التوحد، والمجموعة الثالثة تكونت من أطفال يعانون من الإعاقة العقلية، والمجموعات الثلاث متجانسة من حيث العمر الزمني (4.08 إلى 5.25 سنة)، واستخدمت أداة لفحص المعتقد الخطأ من الدرجة الثانية.

وقد تبين عدم وجود فروق دالة إحصائية بين أطفال المجموعتين الثانية والثالثة وفقاً لمهام الخطأ من الدرجة الثانية. وتبين عدم وجود فروق دالة إحصائية بين أطفال المجموعتين الأولى والثالثة لمهام الخطأ من الدرجة الثانية، بينما تبين وجود فروق دالة إحصائية بين أطفال المجموعتين الأولى والثانية.

وفي دراسة أجراها كل من سميث وكاليما وبيلوجي وجرانت وكوهين (Smith, Klima, Bellugi, Grant, Cohen, 1995)، هدفت إلى فحص الخطأ من الدرجة الثانية بين ثلاثة مجموعات حيث ضمت المجموعة الأولى أطفالاً مصابين بمتلازمة ويليامز، وشملت 22 طفلاً منهم 13 أنثى و9 ذكور، بينما ضمت المجموعة الثانية أطفالاً مصابين بمتلازمة Prader Willi، وشملت 14 طفلاً منهم 4 إناث و10 ذكور، والمجموعة الثالثة ضمت أطفالاً يعانون من إعاقة عقلية وشملت 13 طفلاً منهم 7 إناث و6 ذكور، واستخدمت في الدراسة أربعة أدوات:

- إختبار مفردات حسي.
- مقاييس إليوت Elliot للفروقات الفردية.
- اختبار ذكاء Kaufman Brief كمقياس عام للمستوى العقلي.
- اختبار لتصنيف الخطأ من الدرجة الثانية طوره سوليفان Sullivan وآخرون عام 1994.

وقد استخدمت القصة كأسلوب عرض حيث تم تسجيل الاستجابات بواسطة مسجل Recorder.

وعولجت البيانات التي جمعها الباحثان باستخدام المتوسطات الحسابية والانحرافات المعيارية وتحليل التباين المشترك واختبار T-Test أشارت النتائج إلى:

- عدم وجود فروق ذات دلالة إحصائية بين أفراد المجموعات الثلاث التجريبية في متغيرات الدراسة على مهمة الاعتقاد الخطأ من الدرجة الأولى.

- وجود فروق ذات دلالة إحصائية بين أفراد المجموعات الثلاث التجريبية في متغيرات الدراسة على مهمة الاعتقاد الخطأ من الدرجة الثانية.
- وجود فروق بين الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز Prader Willi والأطفال المعاقين عقلياً على مهمة الاعتقاد الخطأ من الدرجة الثانية لصالح الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز.
- عدم وجود فروق ذات دلالة إحصائية بين المجموعات في استخدام الإجابات المتنوعة للإجابة الصحيحة للاعتقادات من الدرجة الثانية.

بينما ذكر سانتوس وديورللي (Santos & Deruelle,2009) وبورتر وكولثيرت ولانغدون (Porter,Coltheart,Langdon,2008) أن الأطباء لاحظوا أعراضاً أخرى على الأطفال الذين يعانون من هذه المتلازمة في وقت مبكر من العمر، ففي السنة الأولى من العمر:

- غالباً ما يواجهون صعوبة في الرضاعة.
- أوزان أطفال متلازمة ويليام عند الولادة أقل بقليل من المتوسط الطبيعي.
- يعانون من "مغص في المعدة" والإمساك في معظم الأوقات.
- يتصف الكثير منهم بشدة الحساسية للضوضاء والأصوات العالية.
- بعضهم لديه فتق في أسفل البطن.
- قد ينمون بشكل بطيء في السنوات الأولى من العمر.
- يكثر في السنة الأولى من العمر ارتفاع مستوى الكالسيوم في الدم مما يسبب بكاء الطفل بشدة بشكل يشبه المغص، ويُذكر أن أسباب هذا الارتفاع غير معروف لدى الأطباء.
- تأخر في الجلوس والمشي فهم يبدؤون المشي في المتوسط في سن 21 شهراً، وغالباً ما تكون حركات أيديهم الدقيقة ضعيفة بعض الشيء.

* الأسنان في العادة أصغر من الطبيعي وتكون الفراغات بين الأسنان كبيرة، وقد يكون هناك عدم تطابق للأسنان بشكل صحيح.
* انخفاض في هرمون الغدة الدرقية.

وعلى أية حال، وبالرغم من الاجتماعية المطلقة والاهتمام القوي بالناس، فالأطفال والمراهقين المصابين بمتلازمة ويليامز يواجهون صعوبة كبيرة مع نظرائهم كما يذكر جوسش وبانكيو (Gosch & Pankau,1994)، وقد بيّنا أنه في منتصف الطفولة، يكون لدى هؤلاء الأطفال:

* صعوبة في تحليل التفاعلات الاجتماعية والتلميحات الاجتماعية.
* سلوكيات اجتماعية غير مناسبة قد يأتون بها في بعض الأحيان.
* صعوبة كبيرة جداً في تكوين صداقات والإبقاء عليها مع نظرائهم



وعند البلوغ قد تظهر بعض الأعراض منها:

- قد تخشن أصواتهم.
- يبدون متأخرين في نموهم الجسمي.
- قصر بعض الشيء في طول القامة.
- تأخر في الجلوس والمشي فهم يبدؤون المشي في المتوسط في سن 21 شهراً.
- غالباً ما تكون حركات أيديهم الدقيقة ضعيفة بعض الشيء.
- وعند مقارنتهم بنظائرهم، ويبدو أنهم يشيخون في وقت مبكر (فعلى سبيل المثال: يشيب شعرهم وتتجعد بشرتهم في وقت مبكر نسبياً).
- موهبة موسيقية فذة، فيعزفون ويغنون على الآلات بشكل مثير للدهشة، والبعض منهم لديه إحساس فائق بالإيقاع.
- صعوبة في استخدام الصيغ البلاغية وقواعد الصرف والنحو.

وفي دراسة جون، ورو، وميرفس (John,Rowe,Mervis,2009) والتي دارت حول مهارات الاتصال وفهم الرسائل لدى أطفال متلازمة ويليامز.

تكونت عينة الدراسة من (ن=57) طفلاً من ذوي متلازمة ويليامز وتراوحت أعمارهم ما بين 6 ـ 12 سنة، واستخدم مقياس لغوي في النحو، بالإضافة إلى مقياس تسبيب المهمة، بهدف فحص مقدرة الفهم لدى عينة الدراسة، بينت النتائج:

- وجود صعوبة في تسبيب المهمة، ويعزى ذلك إلى الصعوبات في عملية الاستماع
- كما تبين وجود نقص في مهارات الاتصال، وبُررت هذه النتيجة إلى الخلط في القواعد النحوية، على الرغم من أن الأطفال الذين يعانون من متلازمة ويليامز قد يكون لديهم مبادئ لإتباع عملية التحفيز اللغوي، من خلال اكتساب اللغة ومعدل وإيقاع الكلام، ومتابعة نماذج لغوية واضحة، واستخدام اللغة في الأنشطة اليومية، علاوة على أن لديهم استعداد لتطوير مهارات اللغة الاستقبالية والتعبيرية، بإتباع استراتيجيات لتطوير مهارات اللغة.

وفي دراسة سوليفان، وتاجر فلسبيرغ (Sullivan, Tager-Flusberg, 1999) والتي دار موضوعها حول الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية في متلازمة وليامز.

ولفحص ذلك تم إسناد القياس على مجموعة أخرى من ذوي متلازمة وليامز مصحوبة بالإعاقة العقلية، في ضوء عمليات التجانس في العمر، والذكاء.

وتعرض كلاً من المجموعتين إلى مهام الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية، وقد تبين وجود فروق دالة بين أفراد المجموعتين لصالح ذوي متلازمة وليامز، في مهام الاعتقاد الخاطئ من الدرجة الثانية.

الفصل الثامن

متلازمة ايس سميث

Aase-Smith syndrome

إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

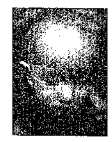
هي ضمن الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة . وتعتبر حالة وراثية نادرة الحدوث.

ومن أهم خصائصها:

- تكون مصحوبة بالأنيميا (فقر الدم).
- الشكل العام للعظام والمفاصل غير منتظم.

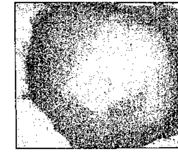
يرجع الكثير من العلماء مثل بيكر وسبليت، وجورلن وكوهين، وليفين (Becker& Splitt,2001;Gorlin& Cohen; Levin, 1990) أن السبب في حدوث هذه المتلازمة قد يعود إلى:

- خلل في أحد الكرموسومات الجسدية.
- عدم نضوج نخاع العظام ـ مكان تصنع خلايا الدم بأنواعها المختلفة ـ مما يسبب حدوث فقر الدم.



الأعراض:

* بطيء في النمو الجسمي.
* تغير واضح في شكل الجلد يصبحه شحوب في لون الوجه.
* تأخير في الالتحام يزيد عن 18 شهر في إغلاق اليافوخ أو النافوخ بعد الولادة



* صغر حجم الكتفين.
* تشوه في إصبع الإبهام بوجود ثلاثة مفاصل.
* عدم انتظام المفاصل يؤدي إلى صعوبة في بسط الأصابع.
* التجويف الأنفي مفتوح على الفم
* عدم انتظام غضاريف الأذنين
* سقوط جفون العينين

إجراءات تشخيص المتلازمة:

1. فحص دم شامل.
2. الإيكو.
3. الأشعة السينية.
4. سحب عينة من نخاع العظم.

بعد هذه الإجراءات يتبين ما يلي:

- انخفاض في مستوى خلايا الدم البيضاء الدفاعية وفقر دم.
- وجود عيوب خلقية في القلب وخصوصاً في الحاجز الواقع بين الأذينين.
- خلل في العظام والمفاصل وعدم انتظام جزيئات العظام.
- بطء في نمو النخاع.

العلاج:

- نقل الدم مبكراً عند اكتشاف الحالة - من الأفضل أن يكون في العام الأول - لعلاج فقر الدم.
- التزام الحذر في إعطاء بردنيزلون وهو من أحد أنواع الكورتيزون على الرغم من أنه علاج مفضل.
- التزام الحذر في إعطاء الأدوية، وذلك لتأثيرها المباشر على طبيعة النمو الجسم وخصوصا الدماغ.
- اللجوء إلى زراعة نخاع العظم كحل أخير.

المضاعفات التي يمكن تحدث للحالة:



1. استمرار فقر الدم.
2. التعب والإرهاق السريع عند بذل أي مجهود.
3. الضعف العام.
4. مشاكل في الجهاز التنفسي.
5. انخفاض مستوى خلايا الدم البيضاء.
6. نقص في المناعة مما يؤدي إلى زيادة احتمال الإصابة بأمراض مختلفة.
7. فشل في عمل عضلة القلب.
8. غالباً ما يموت الجنين قبل الولادة أو بعد الولادة بفترة زمنية قصيرة.

الوقاية:

1. عدم الزواج الأقارب: وتفريب النكاح مطلوب لأن زواج الأقارب وخاصة إذا كان متكرراً في نطاق الأسرة الواحدة فإنه قد ينتج عنه نسل ضعيف، والزواج من الأقارب هو واسطة لإظهار الصفات المَرَضيّة الكامنة وتكثيفها في النسل.
2. عدم الزواج من العائلات التي لها تاريخ مرضي في حدوث مثل هذا الحالات.

الفصل التاسع
متلازمة اهلرز ـ دانلوس
Ehlers Danlos Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

وصفت سنة 1901 من قبل عنه أدوارد أهلر Edward Ehlers وهو طبيب هولندي متخصص بالأمراض الجلدية، حيث بين من خلال كتاباته وملاحظاته على مرضاه أنها اضطراب وراثي في النسيج الضام Connective Tissue Disorders، وتقوم هذه الأنسجة أساساً على تدعيم وربط أعضاء الجسم معاً، وكذلك تربط أنسجة العضو نفسه معاً، وتنقسم الأنسجة الضامة حسب طبيعة المادة إلى:

أولاً: النسيج الضام الهيكلي **The Skeletal Connective Tissue**: هذا طراز خاص من النسيج الضام وفيه تكون المادة بين خلوية صلبة، وهي إما أن تكون لينة مثل "الغضروف" أو قاسية مثل "العظم".

ثانياً: النسيج الضام الأصيل **Connective Tissue Proper**: يتميز هذا الطراز بوجود مادة بين خلوية جيلاتينية أو لينة، ويتكون من:

- المادة بين خلوية والسائل النسيجي Intercellular Substance an Tissue.
- ألياف النسيج الضام (ألياف بروتينية) Connective Tissue Fibres، وتتكون من:

1. الألياف البيضاء (ألياف الكولاجين) White (Collage) Fibres: توجد هذه الألياف في معظم الأنسجة الضامة.

2. الألياف الصفراء (المرنة) Yellow (Elastic) Fibres: تبدو الألياف الصفراء عادة منفردة ونحيلة وطويلة ومستقيمة، وهي تتفرع وتتشابك لتكون تركيب شبكي.
3. الألياف الشبكية Reticular Fibres: تبدو الألياف الشبكية دقيقة جداً ومتفرعة، وهي عادة تتشابك لتكوين شبكة تتصل بألياف الكولاجين التي تدعمها.

- طرز عديدة من الخلايا.

وفي عام 1908 قام هنري دانلوس Henri-Alexandre Danlos وهو عالم كيميائي فرنسي بدراسة العيوب الكيميائية لمثل هذه الحالات، وقام بتحليلها وتفسيرها، وتوجيه الأنظار لكيفية التعامل مع الأفراد الذين يعانون منها، لذا سميت الحالة باسم هذين العالمين.

وتتميز هذه الحالة بما يلي:

1. مرونة زائدة في المفاصل.
2. الليونة الزائدة في الجلد.
3. هشاشة منتشرة بأنسجة الجسم.



دور الوراثة في متلازمة اهلرز- دانلوس:

- تعتبر جين سائد: حيث تورث عادة كسمة صبغية جسمية سائدة.
- قد لا يحتوي تاريخ العائلة على حالات مماثلة: أي غالباً ما تنتج عن طفرات جينية مختلفة.
- تأتي في صور عديدة: حيث وصفت لهذه المتلازمة 10 أنواع مختلفة.
- يوجد نقص في أنزيم ابزيل هيدروكسيلا، ويعرف الانزيم Enzyme على انه بروتين يعمل كمحفز، يزيد من سرعة تفاعل بيوكيماوي لكنه لا يغير اتجاه التفاعل أو طبيعته.
- تؤثر على مجموعة مختلفة من الكولاجينات.
- قد تظهر في كل الأعراق.
- نسبة الشيوع حالة لكل 10.000 فرد.



الأعراض:

يذكر كل من ميلاميد، وبركاي وفريدمان (Mekamed,Barkai,Frydman,1994)، بأنه قد تحدث مضاعفات متعددة ومختلفة للأفراد الذين يعانون من هذه المتلازمة إلا أن:

- معدل العمر يكون طبيعياً.
- معدل الذكاء طبيعي.
- انتشار المضاعفات ينتاب بعض الأسر بصورة شديدة.
- الطفرة الجينية الخاصة والنمط الناتج من متلازمة اهلرز ـ دانلوس، ينتج أعراضاً مختلفة بشكل كبير.
- إذا ظهرت حالات في الأسرة فإنها تكون متشابهة.
- يعود الجلد إلى وضعه الطبيعي، إذا ما تم سحبه لعدة سنتمترات.
- فرط الحركة في المفاصل.
- ظهور ندبات رقيقة فوق النتوءات العظمية وخصوصاً على المرفقين، الركبتين، ومقدمة الساقين.
- قابلية لحدوث نزيف نتيجة للجروح والكدمات.
- قد تحدث جروح عميقة نتيجة أبسط الكدمات الطفيفة.
- صعوبة شديدة في التئام الجروح.
- هذه الحالات معرضة إلى هشاشة النسيج العميق الذي يؤدي إلى مضاعفات جراحية.
- ظهور زوائد لحمية على رؤوس الندبات.
- وجود كريات متكلسة تحت الجلد.

المضاعفات المحتملة لمتلازمة مارفن - ديلوس:

وذكرها كل من مككيوسيك ومندلين (McKusick, Mendelion, 1994)، على مستويين أولهما مستوى الحالة، وثانيهما مستوى الأم، وفيما يلي عرض لكل مستوى على حده:

أولاً: مستوى الحالة، وتحدث المضاعفات فيها على النحو التالي:

- القدم المسطحة في 90%.
- القفد القحجي Equinovarus 5% : وهو بداية لحدوث خلل التوتر الشديد المتعمم Severe Generalized Dystonia، والذي يسمى أحياناً خلل التوتر العضلي المشوه، ويبدأ على وجه التحديد في الأطفال واليافعين، في القدم أو بانعطاف توتري في اليد ثم ينتشر ليشمل العنق والوجه والجذع محدثاً تقلصات مستمرة لا إرادية متكررة شديدة وغير متناظرة.
- خلع الورك الولادي في 1%.
- الحدب الجنفي الشوكي 25%.
- تشوه صدري في 20%.
- الفتق المعدي المعوي.

وثانيهما على مستوى الأم، وفيها تحدث مضاعفات محتملة للأم أثناء الحمل والولادة، وهي نتيجة هشاشة أنسجة الأم المصابة بالمرض، لذا فالوقاية والتدخل المبكر من ضروريات الحد من المضاعفات والتي نوردها على النحو التالي:

- ولادة طفل مبتسر (طفل خديج).
- حدوث ولادة قيصرية.

- أخطار خزع الفرج.
- النزف قبل وأثناء وبعد الولادة.
- التمزق الباكر للغشاء المحيط بالجنين.

الفصل العاشر

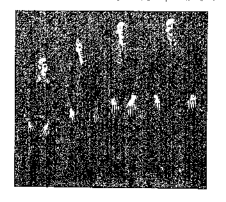
متلازمة مارفان

Marfan Syndrome

إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

وهي متلازمة تدخل ضمن متشابهات متلازمة اهلرز - دانلوس، وهي حالة وراثية تنتقل من جيل لآخر عن طريق ما يسمى بالوراثة السائدة.

تحدث الأعراض كما بينها كل من كين وبيرتيز (Keane & Pyeritz,2008)، نتيجة لخلل في مورث - جين - يسمى بمورث الفيبريلين رقم واحد (Fibrillin I)، وتدخل هذه المادة في تركيب النسيج الضام، ومن ثم في تركيبة العديد من أعضاء الجسم كالجلد، والعين، والعظام، الأوعية الدموية، صمامات القلب.



أعراض متلازمة مارفان:

كما بين بروك وزملاؤه (Brooke, et al, 2008) أهم أعراض هذه المتلازمة على النحو التالي:

- مشاكل في الجهاز البصري.
- مشاكل في القلب والجهاز الدوري.
- كثرة حدوث الفتوق الاربية والفخذية.
- إنفرادية في شكل الرأس والوجه.
- طول القامة والأطراف.
- التغيرات في العمود الفقري والصدر.
- حدوث خلع متكرر في المفصل.
- إعاقة فكرية بسيطة في بعض الحالات.
- صعوبات تعلم في بعض الحالات غير المصابة بإعاقة فكرية بسيطة.

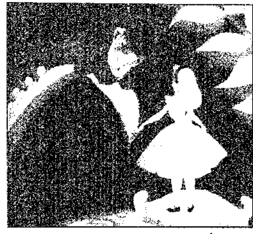


الفصل الحادي عشر
متلازمة تودد
Todd`s syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

هي مجموعة من الأعراض المتباينة، وتتركز في وجود تشوهات بصرية مع وجود جهاز بصري سليم.

في عام 1952 كتب ليبمان Lippmann عن ملاحظاته على بعض المرضى والذين اشتركوا في بعض الأعراض أطلق عليها هلوسة الصداع النصفي Certain Hallucinations Peculiar to Migraine ، حيث تبلورت الأعراض في وجود تشوهات بصرية على الرغم من سلامة الجهاز البصري وبعده بثلاثة سنوات، كتب تودد Todd بالتفصيل عن ملاحظاته المهنية، حيث تبين لدى مرضاه مشكلات بصرية تمثلت بصورة متكررة لديهم في تغيراً في الأشكال والأحجام، ويذكر كلاً من كيو، ورايت، وهاليغان (Kew,Wright,& Halligon,1998)، على أن هذه الأعراض تمثل متلازمة تودد، وهي عبارة عن نوع نادر من الاضطرابات العصبية تؤدي إلى مجموعة من اضطرابات الرؤية والإحساس بالفراغ، والأعراض الأكثر بروزاً هي مجموعة من الاضطرابات البصرية نتيجة مشاكل في مراكز الفهم والاستقبال في الدماغ Human Perception، والتي ينتج عنها عجز في مجموعة القدرات والمهارات التي تعتمد على نضوج مراكز الفكر والإحساس مثل مراكز التعلم، الاستقبال، الإدراك، فينشئ الحاجة إلى عمليات مزج ما بين الأحاسيس والحركات؛ لإعطاء التعبير الواضح والمنطقي للحركة، كل ذلك على الرغم من تمتع الفرد بقدرات

بصرية سليمة. إلا أن الفرد الذي يعاني من هذه الأعراض يرى تشوه يحدث لما يراه إمامه من أجسام، كما انه يعلم يقيناً إن ما يراه ليس حقيقياً، ولا يعدو كونه هلاوس بصرية.



ويذكر كلاً لونجمور، وويلكنسون، وتورمازي، وتشونغ (Longmore, Wilkinson, Turmezei, Cheung,2007) الأسباب الكامنة وراء هذه الأعراض:

- الفصام. Schizophrenia
- الصرع. Epilepsy
- استخدام الأدوية المهلوسة مثل الماريجوانا.
- صداع الشقيقة. Migraines
- أورام الدماغ. Brain Tumors

- الالتهاب الفيروسي الملتحي Epstein-Barr Viral Infection، ويذكر نيكولاس (Nicholas,2009) أن الالتهاب الفيروسي الملتحي (EBV)، يصيب أكثر من 95٪ من سكان العالم، والمظهر الأكثر شيوعاً من العدوى الأولية لهذا الكائن الحي هو حدوث التهاب حاد. والأعراض الإكلينيكية في أغلب الأحيان تؤثر على المراهقين والشباب، حيث تتضمن هذه الأعراض التهاب في الحلق، والحمى، واعتلال العقد اللمفية، والإصابة بالالتهاب الفيروسي الطلحي عادة غير متناظرة أو خفية في الأطفال الصغار.

أعراض متلازمة تودد:

- مشكلات في إدراك الأحجام: حيث يرى أفراد هذه المتلازمة أن جسم قريب منهم في غاية الصغر أو الكبر.
- مشكلات في تناسق الأشياء: يرى أجزاء جسمه أو أجزاء من أجسام الآخرين في صورة غير متناسقة مع أجزاء الجسم الأخرى.
- مشكلات في إدراك المسافات: حيث يروا الأشياء كأنها قريبة جداً أو بعيدة عنهم.
- مشكلات في تمييز الألوان.
- مشكلات في إدراك الزمن، فهم يحسون بتحرك الأشياء بصورة بطيئة أو سريعة.
- تغير ملمس الأشياء.
- تغير في الأصوات المسموعة.

وقد تظهر هذه الأعراض بصورة مؤقتة أو متكررة، وإذا ظهرت في مرحلة الطفولة فسرعان ما تزول، ويمكن ظهورها أثناء مرحلة الطفولة بدون أعراض، وقد تظهر الأعراض كمنبأ للنوبة الصرعية.

التشخيص والعلاج:

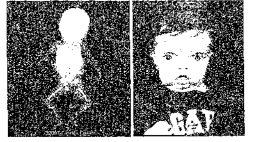
يعتمد التشخيص على وجود بعض الأعراض المرضية، ولا يوجد تحاليل أو أشعة تشخيصية تظهر تلك الأعراض أو بعضاً منها، ولم يتبين وجود أدوية فعالة تتصدى لهذه العلاج، إلا أنه يوجد علاج لصداع الشقيقة، ولكن قد لا تؤثر في منع حدوث الهلوسة البصرية.

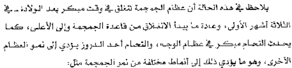
الفصل الثاني عشر
متلازمة أبرت
Apert Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

جمع أبرت ملاحظات من سبقوه في المجال الطبي، وما لاحظه في مرحلة الطفولة المبكرة على المترددين للعلاج ـ طبيب الفرنسي ـ فدون ملاحظاته: ثم كتب مقالاً علمياً عام 1906، مستعرضاً مشاهدته وتحليلاته الإكلينيكية، حيث بين أنها حالة خلقية نادرة، تحدث في الغالب نتيجة طفرة جينية، تؤدي إلى نمو غير طبيعي لعظام الجمجمة والوجه، وعيوب والتصاق في أصابع اليدين والقدمين. وقد يصاحبها إعاقة عقلية بدرجات متفاوتة، وبصفة عامة تختلف نسبة الذكاء لدى المصابين بمتلازمة أبرت، فالبعض منهم تكون نسبة الذكاء في حدها الطبيعي، ولكن يلاحظ وجود صعوبات تعلم بسيطة لدى البعض الآخر.



وتصيب متلازمة أبرت الذكور والإناث بنفس النسبة، ونسبة تكرار الحالة نادرة جداً لأن الغالب هو الطفرة الوراثية، فنسبة حدوث الحالة بصفة عامة هو حالة لكل 175.000 ولادة.





يلاحظ في هذه الحالة أن عظام الجمجمة تنغلق في وقت مبكر بعد الولادة في الثلاثة أشهر الأولى، وعادة ما يبدأ الانغلاق من قاعدة الجمجمة وإلى الأعلى، كما يحدث التحام مبكر في عظام الوجه، والتحام أحد الدروز يؤدي إلى نمو العظام الأخرى، وهو ما يؤدي ذلك إلى أنماط مختلفة من نمو الجمجمة مثل:

- تثلث الرأس — Trigocephally
- قصر الرأس — Brachycephaly
- استطالة في الرأس — Dolichocephaly
- تشوه الجمجمة الإنحرافي — Plagiocephaly
- تأنف الرأس — Oxycephaly

أسباب متلازمة أبرت:

الأسباب غير معروفة في أغلب الحالات، ويذكر هارولد شن (Harold Chen, 2009) أنه يعتقد في بعض الأسباب لحدوث هذه المتلازمة منها:

- الطفرة الوراثية.
- الوراثة السائدة، نتيجة خلل في المورث Fibroblast Growth Factor Receptor (FGFR2)، والموجود على الكروموسوم رقم 10.
- إذا كان أحد الوالدين مصاب بمتلازمة أبيرت، فإن نسبة حدوث الحالة هي 50%.

سمات الأفراد ذوي متلازمة أبيرت:

- نمو غير طبيعي للجمجمة مع بروز الجبهة لأعلى.
- تسطح مؤخرة الرأس.
- وجه مسطح أو مقعر بسبب نقص في نمو الوجه المتوسط.
- نقص نمو الفك السفلي.
- شق الحنك.
- جحوظ العينين.
- حول العينين.
- صغر الأنف.
- انخفاض موقع الأذن.
- تلاصق أصابع اليدين والقدمين.

الفصل الثالث عشر
المتلازمة الكلائية - التناذر النفروزي
Nephrotic Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

تتألف الكلية من ثمان إلى عشرة أهرامات. وتتركب من مليون إلى مليون ومئتي ألف نفرون، والنفرون هو وحدة التصفية الأساسية، ويبلغ وزنها 150جم، وطولها 12 من إلى 14 سم، وعرضها 7سم. أما سماكة قشرتها فتبلغ سنتمتر واحد فقط، تقوم الكليتان بفلترة الدم والتخلص من الفضلات والسوائل الزائدة عن الجسم، وتعيد المواد الحيوية ومنها الزلال إلى الجسم مرة أخرى، محتفظة بنسب ثابتة من الزلال في الدم، وتحصل تلك العملية عن طريق فلاتر مجهرية صغيرة تسمى الواحدة منها نفرونة، وتحتوي النفرونة على مسامات دقيقة تمكنها من غربلة الفضلات وفلترة الدم.



فعندما يصاب الطفل بالمتلازمة الكلائية تتوسع تلك المسامات مما يسمح للزلال بالتسرب إلى البول بكميات كبيرة تؤدي إلى نقص الزلال في الدم، وللزلال فوائد عدة منها الاحتفاظ بالسوائل داخل الأوعية الدموية، فإذا قلت نسبة الزلال في الدم، تبدأ السوائل بالتسرب إلى الأنسجة المحيطة، وتؤدي إلى ما يسمى بالاستسقاء.

وتسمى هذه المتلازمة أحياناً بالمتلازمة المرضية الكلوية، فهي عبارة عن مجموعة من الأعراض المرضية والنواتج المخبرية التي تنتج عن ضرر يصيب المرشحات الدقيقة للكلى، وعادة تستمر الكلية بالقيام بوظائفها الأخرى بشكل طبيعي، ولا يعني أن هذه الحالة تصيب الطفل بالفشل الكلوي، وكما هو معروف عن المتلازمة الكلائية بأنها تتكرر في أكثر من 70% من الحالات، أي أن الزلال يعود في البول مرات أخرى بما يسمى بانتكاس الحالة، مما يستوجب فترة أو فترات أخرى من العلاج بواسطة الكورتيزون أو غيره، وهذا الضرر يجعل البروتين - خاصة الزلال - الألبومين - يتسرب من الدم ليصل إلى البول، وهذا يقلل كمية الزلال في الدم ويجعل السوائل تتسرب من الأوعية الدموية إلى الأنسجة مما يتسبب في تورم الجسم ويسمى ذلك الاستسقاء.

وبالرغم أن الكليتين قد تعملان بشكل طبيعي - باستثناء الضرر المذكور - فإنهما لا يقدران على إخراج الملح الزائد في البول، مما قد يزيد حالة احتجاز السوائل تدهوراً، وعادةً ما تقل عدد الانتكاسات مع زيادة عمر الطفل إلى أن تنتهي عند سن البلوغ، وفي حالات نادرة قد تستمر الحالة بالانتكاس حتى بعد مرحلة البلوغ، وعلى هذا يمكننا القول بأن أفراد هذه المتلازمة الكلوية يتسمون بما يلي:

- ارتفاع الدهون في الدم.
- انخفاض البروتين في الدم.
- فقد البروتين في البول.
- تجمع السوائل في الجسم.

انتشار المتلازمة الكلائية ـ التناذر النفروني :

تظهر هذه المتلازمة في عمر سنتين إلى عمر ستة سنوات، لدى الذكور والإناث على حد سواء لكن بنسبة 2 : 1، فالمصابون من الذكور ضعف المصابين بها من الإناث، وجغرافياً لوحظ أنها أكثر انتشاراً في دول حوض البحر المتوسط وقارة آسيا، وتصل النسبة العامة لانتشار هذه المتلازمة في الأطفال من 2 ـ 5 حالات لكل 100,000 طفل.

أسباب المتلازمة الكلائية ـ التناذر النفروني :

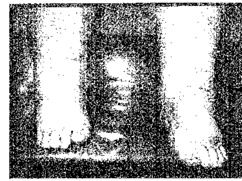
سبب المتلازمة الكلوية غير معروف، لكن بينت ستانلي (Stanly, 2007) بعض الأسباب منها:

- التهاب فيروسي في الجهاز التنفسي العلوي.
- شذوذ في وظيفة الخلايا اللمفاوية.

أعراض المتلازمة الكلائية ـ التناذر النفروني :



- تورم العينين والجفن، وتكون واضحة عند الاستيقاظ من النوم.
- تورم الساقين والقدمين.



- استسقاء البطن.
- تورم الخصيتين.
- نقص كمية البول.
- زيادة الوزن.
- ضعف عام.
- فقدان الشهية.
- حدوث إسهال.

مضاعفات المتلازمة الكلائية - التناذر النفروني:

هناك بعض المضاعفات التي يمكن حدوثها، ومنها:

- الالتهابات البكتيرية.

- انخفاض مستوى المناعة في الجسم.
- ضعف النمو لنقص البروتينات: حيث أن البروتينات عنصر مكون للمناعة في الجسم، وأساس لنموه.
- تجلط الدم في الأوعية.
- إرتفاع نسبة الدهون في الدم خاصةً الكوليستيرول والدهون الثلاثي.
- إرتفاع التوتر الشرياني.
- الفشل الكلوي.

تشخيص المتلازمة الكلائية - التناذر النفروني:

- التاريخ الطبي الكامل للحالة المرضية.
- الفحص الطبي.
- فحص البول.
- فحوصات الدم لمعرفة:

1. نسبة الزلال في الدم.
2. الدهون.
3. وظائف الكلى.

- أخذ خزعة كلوية في بعض الحالات.

علاج المتلازمة الكلائية - التناذر النفروني:

- إعطاء بعض الأدوية التي تؤدي إلى عودة المسامات في النيفرونات إلى وضعها الطبيعي مما يمكنها من الاحتفاظ بالزلال مرة أخرى.
- قد تنتكس الحالة أثناء تلقيها العلاج أو بعده.

- الأدوية التي تعطى تعتبر مكملة وتهدف لإزالة الأعراض فقط.
- إعطاء مدرات البول للتخلص من السوائل المتجمعة في أنسجة الجسم لبعض الحالات.
- قد تحتاج الحالة إلى أدوية لتخفيض مستوى الدهون في الدم.
- قد تحتاج الحالة إلى استخدام المضادات الحيوية باستمرار كوقاية وتحصين ضد الإصابة بالالتهابات البكتيرية.
- قد يستمر العلاج لفترة طويلة - شهور - سنوات - مدى الحياة.

الوقاية والتدخل المبكر:

حيث أن هذه المتلازمة تظهر في عمر سنتين إلى عمر ستة سنوات، وهي المرحلة الأساسية لتفعيل دور التدخل المبكر، فالوقاية من حدوث مضاعفات، والتدخل لتحسين الحالة والعمل على استقرارها بهدف عدم إشعار الأطفال بالآلام، لذا ينبغي أخذ احتياطات والطرق والأساليب والوسائل التي بدورها تسهم في إشعار الطفل بالرعاية والاهتمام من خلال إعطاء بعض الأدوية التي تؤدي زيادة كمية البول ونقصان الاستسقاء تدريجياً، مما يؤدي إلى نقصان الوزن الزائد، وأيضاً يختفي الزلال من البول، إذا استمر اختفاء الزلال من البول لمدة ثلاثة أيام أو أكثر يكون المرض قد دخل مرحلة السكون، وهذه المرحلة تحتم اعتبارات صحية ينبغي إتباعها منها: المتابعة الحثيثة، المواظبة على إعطاء الدواء في ضوء الاستشارات المتخصصة، ومتابعة إجراء الفحوصات المطلوبة، والإبلاغ الفوري عن المضاعفات التي قد تحدث.

إرشادات للأهل:

هذه الحالة ينتشر فيها العلاج بالكورتيزون، وقد ثبت أن لهذا العلاج أعراض جانبية تنحصر فيما يلي:

- سمنة مؤقتة قد تتحسن بعد إيقاف العلاج.
- قد يكون الطفل أكثر عرضة للإصابة بالأمراض المعدية.
- ارتفاع التوتر الشرياني.
- هشاشة العظام.
- قصر القامة.
- اختلال في العمليات الحيوية في الجسم.

لذا ينبغي على الأهل متابعة الحالات، وخاصة التي تتكرر فيها الانتكاسات بصورة مستمرة التي قد تؤدي إلى احتياج الطفل إلى جرعات متكررة من الكورتيزون، وما يترتب على ذلك من مضاعفات أخرى.

كما يجب عدم إيقاف العلاج بصورة فجائية، ومراجعة الطبيب.

- ينصح بعدم إضافة الملح للطعام عند حدوث الانتكاس لأن ذلك قد يؤدي إلى زيادة الاستسقاء، وقد يساعد ملح الطعام على ارتفاع التوتر الشرياني وخصوصاً في الفترة التي يؤخذ فيها الكورتيزون بجرعة كبيرة وبشكل يومي.
- تقليل نسبة الدهون في الطعام ومحاولة تجنب الأغذية غير المفيدة والغنية بالسعرات الحرارية كالشوكولاته والكولا، والشيبس بأصنافه، والكورون

فليكس، ومحاولـة اسـتبدالها بالأغذيـة المفيـدة كـاللحوم والفواكـه والخضراوات.

- تشجيع ممارسة الألعاب والأنشطة الرياضية في مرحلة السكون.
- متابعة الوضع الدراسي للطفل وممارسة حياته الطبيعية.

الفصل الرابع عشر
متلازمة كروزون
Crouzon Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

هذه المتلازمة تشبه متلازمة أبرت Apert Syndrome، وهي عبارة عن خلل وراثي، ينتقل بالوراثة الجسمية السائدة، حيث يكون هناك تغيرات تحدث في الجين gene FGFR2 المسئول عن إعطاء الأوامر لصنع البروتين المسمى Fibroblast Growth Factor Receptor 2 والذي يلعب دور مهم في النضج العظمي وخصوصاً أثناء تطور الجنين، وهذه المتلازمة خلقية تحدث نتيجة لحدوث الانغلاق المبكر لعظام الجمجمة ـ خلل تعظم قحفي وجهي ـ، وقد رصد كروزون حالة أم وطفلها عام 1912: من خلال العيوب الوجيهة وجحوظ العينين، وتابع الأمر على بعض الحالات المماثلة، فتبين له مجموعة من العلامات الظاهرة منها: تأنف الرأس، جحوظ العين، رأرأة العينين، حول غير متوافق، صغر حجم تجويف العين، انسدال الجفن، الأنف صغير معكوف، بروز الفك السفلي مع صغر الفك العلوي، الحنك ضيق وعالي، وفي بعض الحالات يكون هناك الشفة الأرنبية وشق الحنك، تراكم الأسنان العلوية، ضخامة ولادية في العظم الوتدي.



وقد بين كلاً من وليم وتيموتي وديرك (William; Timothy; Dirk,2005) بأن عند الحالات تبدأ في السنة الأولى بعد الولادة وتنتهي في السنة الثالثة أو قبلها بقليل، والانغلاق المبكر لعظام الجمجمة يحدد الشكل العام للحالة وتأثيراتها المستقبلية، هذا الانغلاق المبكر لعظام الجمجمة يؤثر على نمو الدماغ، كما أن الالتحام المبكر في عظام الوجه، والتحام أحد الدروز يؤدي إلى نمو العظام الأخرى، وهو ما يؤدي ذلك إلى أنماط مختلفة من نمو الجمجمة مثل: تثلث الرأس Trigocephaly، قصر الرأس Brachycephaly، استطالة في الرأس Dolichocephaly، تشوه الجمجمة الإنحرافي Plagiocephaly، تألف الرأس Oxycephaly، وقد يلاحظ وجود معاناة بين أفراد هذه المتلازمة بالإعاقة الفكرية وتصل النسبة ما بين 10 ـ 15٪ من الحالات، والقدرة العقلية تكون ضمن الحدود الطبيعية حيث تصل النسبة ما بين 85 ـ 90٪.

أسباب متلازمة كروزون:

في مثل هذه المتلازمات تتباين الأسباب، إلا أن معظمها أساسه هو الجانب الوراثي، وهذا يظهر للمرة الأولى في 50٪ من الحالات على الأقل:

- طفرة وراثية.
- إصابة أحد الوالدين بالحالة.
- تقدم الوالدين في العمر.
- ينتقل بالوراثة الجسمية السائدة.

نسبة الانتشار:

درجة ظهور الأعراض تختلف في العائلة الواحدة، فقد تكون بسيطة وغير ملاحظة، إذا كان أحد الوالدين مصاب، فإن احتمالية إصابة أطفاله تصل إلى ما يزيد عن 50٪، وإن لم يكن أحد الوالدين مصاب، فإن احتمالية تكرار الحالة تكون

نادرة، ويصيب الذكور والإناث بنفس النسبة، وتصل نسبة الانتشار حالة واحدة لكل 60.000.

أعراض متلازمة كروزون:



قد لا تكون الأعراض المرضية موجودة من الولادة، ولكن قد تظهر هذه الأعراض على النحو التالي:

- الاستسقاء الدماغي قد يصل إلى 25 ـ 30٪ من الحالات.
- ارتفاع ضغط السائل الدماغي مما يؤدي إلى حدوث الصداع.
- تأثيرات في القرنية مما يؤدي إلى مشاكل بصرية.
- ضعف في السمع التوصيلي يؤدي إلى مشاكل سمعية.
- صغر حجم الأنف والمجرى التنفسي يؤدي إلى مشاكل في الجهاز التنفسي.
- حدوث تشنجات.
- تشوه في الفقرات العنقية.

تشخيص متلازمة كروزون:

- وجود تاريخ مرضي.
- يتم التشخيص الأولي بعد الولادة مباشرة نتيجة وجود الأعراض الظاهرة.
- ازدياد أعراض هذه المتلازمة مع التقدم في العمر.
- تحليل خاص للكروموسومات.
- إجراء أشعة مقطعية للدماغ.
- إجراء أشعة سينية لعظام الجمجمة.
- إجراء أشعة سينية للعمود الفقري.
- إجراء أشعة لليدين والذراعين والقدمين.
- قياس السمع والبصر.

تشخيص متلازمة كروزون أثناء الحمل:

يمكن التشخيص المبكر خلال الأشهر الأولى من الحمل من خلال:

أ- عينة من المشيمة.

ب- تحليل السائل الأمنيوسي.

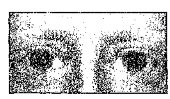
التدخل المبكر للحد من تفاقم المشكلات المستقبلية:

- التشخيص المبكر لمشاكل العيون وعلاج المشاكل البصرية.
- ضمور العصب البصري يعتبر من أهم المشاكل التي تتطلب التدخل المبكر.
- التشخيص المبكر لمشاكل الأذن، وتشخيص نقص السمع العصبي والتوصيلي.
- مواجهة مشاكل النطق والكلام.
- علاج تشوهات الأسنان.
- عمليات جراحية لمنع الانغلاق المبكر لدروز الجمجمة.

- عمليات جراحية لحل الاضطرابات الشكلية للوجه والجمجمة.
- التشخيص المبكر للاستسقاء الدماغي وعلاجه.
- يحتاج الطفل لجهاز تنفسي مساعد خلال النوم.

الفصل الخامس عشر
متلازمة المَهَق
Albinism Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

أبناء القمر هم المصابون بمرض المَهق ويسمونهم أحياناً بالجنس اللالوني، والمَهَق كما ذكرته كينج (King,1995)، يكون غالباً مرض موروث بشكل متنحي، وهو حالة يكون الشخص لديه القليل من صبغة الميلانين - مركب يعطي اللون - أو ليس لديه إطلاقاً منها، وصبغة الميلانين مفقودة بشكل رئيسي من العيون بينما يبدو الجلد والشعر طبيعيين أو أفتح قليلاً، ولهذا السبب تبدو الناس المصابة بالمهق مختلفة قليلاً عن أفراد عائلتهم الآخرين غير المتأثرين بالمهق، ويكون لديهم بشرة فاتحة جداً قابلة للإحتراق من أشعة الشمس، شعرهم أبيض أو لونه فاتح جداً، وقد يصابوا كثيراً بحول حيث تكون عيونهم حساسة لضوء الشمس، والمهق البصري هو الأكثر شيوعاً.



نسبة انتشار متلازمة المهق:

يحدث المهق في كل أنحاء العالم، ويؤثر على الناس من كل الأعراق، يتساوى الذكور والإناث في احتمال حدوث الحالة، ويحمل شخص واحد من كل 70 شخص جيناً المهق، وقد بين لوك جاسمين، (Luc Jasmin,2009) أن الأزواج الذين يحمل كل منهما جيناً متنحياً للمهق، تكون لديهم فرصة 1 في 4 لولادة طفل مصاب بالمهق.

المشاكل الرئيسيّة للمهق:



مهق جلدي بصري من النوع الأول

ويسببها عجز الجسم عن إنتاج صبغة الميلانين، والتي دورها يتمثل في:

- امتصاص الضوء فوق البنفسجي.
- تطور الرؤية السوية للعين.

بينما نقص صبغة الميلانين يسبب المشاكل التالية:

- مشاكل الجلد.
- سهولة الإحتراق من الشمس.
- فرصة متزايدة للإصابة بسرطانات الجلد.

- ضعف شديد في البصر، بالرغم من أنه ليس عَمَى.
- المشكلات البصرية، قد لا يمكن تصحيحها بالنظارات.
- تتواجد درجات متفاوتة من قصر النظر أو بعد النظر.
- عدم احتمال الضوء والحساسية من الضوء أو بهر النظر.
- الرأرأة: حركة لا إرادية للعيون ذهاباً وإياباً.
- الحَوَل: العيون لا تثبت وتتعقب معاً.
- تأثر الشبكية: حيث أنها المسؤولة عن إرسال إشارات إلى المخ.
- اختلال انتقال الإشارات بسبب اضطرابات رؤية مختلفة.
- مشاكل تجلط الدم، نقص المناعة أو مشاكل بالسمع قد تصيب بعض أفراد هذه المتلازمة.

ضرورة الدمج:

المهق لا يحد من التنمية الفكرية أو التعليمية ولكن غالباً ما يشعر مرضى المهق بأنهم معزولون اجتماعياً، وأنهم عرضة للتمييز والسخرية، وبناءً على ذلك مراعاة:

- عزلة الأفراد المصابين بالمهق خطأ جسيم.
- أطفال هذه المتلازمة يحتاجون للمعاملة بشكل طبيعي.
- ضرورة مشاركة الأفراد في كل الأنشطة.
- مراعاة متطلبات مراحل النمو.
- التنوير المجتمعي ضرورة بأن هؤلاء الأفراد طبيعيين ولا يحملون عدوى.
- أفراد هذه المتلازمة ذوي قدرات عقلية طبيعية ودرجة ذكائهم كأقرانهم.

الوقاية والتدخل المبكر:

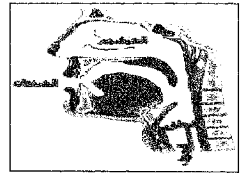
يظهر المهق عند الولادة على الرغم من أن بعض أنواع الخلل قد لا يكون من السهل التعرف عليه عند الرضيع، ويمكن اتخاذ خطوات لتحسين الرؤية وتجنب

الإفراط في التعرض للشمس، وقد يلحظ الأهل الفرق في لون بشرة طفلهم المصاب مقارنة ببقية أفراد العائلة، كما يعاني الطفل المصاب من مشاكل في الرؤية وحساسية شبكية العين، ويلزم فحص العين باستخدام جهاز فحص شبكية العين، وتحديد ما إذا كانت هناك علامات غير طبيعية في تطور الشبكية، ومن المهم للمصابين بالمهق أن يحموا أنفسهم من التعرض للأشعة فوق البنفسجية، وبالتالي تجنب الآثار المدمّرة التي قد تحدث:

- لبس الملابس الواقية.
  - ✓ أكمام طويلة وبنطلونات طويلة، قمصان بالياقات، القماش مُحكَم النسج الذي لا يسمح بمرور الضوء خلاله.
  - ✓ القبّعات ـ عريضة الظل ـ.
  - ✓ النظارات المصنوعة خصيصاً للحماية من الشعاع فوق البنفسجي.
- استعمل كريمات واقية من الشمس واسعة المجال.
- إجراء فحوصات الجلد المنتظمة بواسطة أخصائي خبير في التعرف على علامات سرطان الجلد.
- تبليغ الطبيب عن أيّ بقعة أو أورام مشتبه فيها فوراً.
- استخدام التقنيات البصرية، لتحسين الرؤية.

الفصل السادس عشر
متلازمة دي جورج
DiGeorge Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

في عام 1960 قام انجيلو دي جورج Angelo DiGeorge، بوصف مجموعة من الحالات تتشابه وتتزامن فيها بعض الأعراض المرضية، وبتتابع الدراسات تأكد ذلك، مما أكد الوصف على المجموعات المتشابهة في الأعراض، بأن يطلق عليهم أفراد متلازمة دي جورج، وتعتبر هذه المتلازمة من عيوب تطور الخيشوم الثالث والخيشوم الرابع.



كما تسمى متلازمة فيلوكارديوفيشيل Velocardiofacial Syndrome، وهي ناتجة عن مرض وراثي ينحى إلى الشذوذ في تطور البلعوم، ويؤدي إلى خلل في الغدد

الشرقية، وضمور في الغدة التيموسية، ومنطقة قوس الابهر في القلب، وهي من الأنواع الشائعة من عيوب القلب، والتي تبرز في اختلال المهام الموكلة للبطين الأيمن، وعدم التناسق بين الشريان الأورطي والشريان الرئوي، حيث يجري تبديل الشريان الأورطي ويكون متشاد من البطين الأيمن، والشريان الرئوي من البطين الأيسر، وطبيعياً فالبطين الأيسر The Left Ventricle، يستلم الدم المؤكسد من الأذين الأيسر ثم يدفعه إلى جميع أجزاء الجسم خلال الشريان الأورطي، وجدار البطين الأيسر أكبر وأكثر انخراط من البطين الأيمن، في منفذ مزدوج من البطين الأيمن، والبطين الأيمن The Right Ventricle عادةً يكون مثلثي الشكل، ويستلم الدم غير النقي من الأذين الأيمن ثم يدفع إلى الرئتين خلال الشريان الرئوي الذي يحرس بدايته صمام يسمى الصمام الرئوي، وهناك أنواع أخرى من العيوب منها: الرتق الرئوي مع عيب الحاجز البطيني، وبصفة عامة القلب في وضعة الطبيعي هو عضو عضلي أجوف يزن حوالي 255جم في السيدات البالغات و310 جم في الرجال البالغين، ويقع القلب في منتصف التجويف الصدري بين الرئتين تقريباً، وثلثين القلب تقريباً يقع إلى يسار الخط المناصف للجسم ويحيط به غشاء التامور Precardium الذي يحميه من الاحتكاك ويسهل حركته لاحتوائه على سائل، ويعمل القلب كمضخة لدفع الدم داخل الأوعية الدموية حتى يقوم الجهاز الدوري بوظيفة توزيع الدم على جميع أجزاء الجسم، ويطلق على الأوعية الدموية التي تحمل الدم إلى القلب (الأوردة) ويتجمع الدم الوارد من الرأس والأطراف والأحشاء في وريدين كبيرين يصبان في الغرفة العليا اليمنى للقلب أي الأذين الأيمن.

ولقد أتم هذا الدم عمله من تقديم الأكسجين والغذاء للخلايا وفي رجوعه إلى القلب حمل معه ثاني أكسيد الكربون الذي لا تحتاج إليه الخلايا.

وتسمى الأوعية التي تحمل الدم بعيداً عن القلب بالشرايين ويسمى هذا الوعاء بالشريان الرئوي وله فرعان واحد لكل رئة.

وفي الرئتين يتخلص الدم الوريدي من ثاني أكسيد الكربون ويأخذ كمية جديدة من الأكسجين وتسمى هذه العملية بتبادل الغازات.

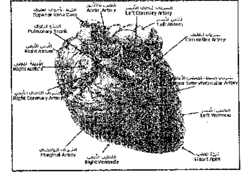
وتسمى الأوعية الدموية التي تحمل الدم إلى القلب (أوردة) ولذلك يسمى هذان الوعاءان بالوريدين الرئويين ولو أنهما يحملان دماً شريانياً وفي هذه المرة يسري الدم في الأوردة الرئوية ويصب في الغرفة العليا اليسرى للقلب أي الأذين الأيسر. وعندما يتم امتلاء الأذين الأيسر بالدم ينقبض دافعاً الدم إلى الغرفة السفلى وهي البطين الأيسر.

إن البطين الأيسر هو أقوى غرف القلب وعندما ينقبض يدفع الدم بقوة بحيث يستطيع أن يدور في الجسم دورة كاملة في ستين ثانية تقريباً ونلاحظ أن قلب عصفور الكناري يدق ألف مرة في الدقيقة وقلب الفيل يدق خمساً وعشرين دقة فقط ويدق قلب الإنسان بسرعة أكبر إذا ما ارتفعت درجة حرارة جسمه في إحدى الحميات أو إذا كان متهيج الشعور وتقل السرعة أثناء النوم.

ولا بد أن يصل الدم الذي يخرج من البطين الأيسر إلى كل خلية حية في جسم الإنسان لهذا فإن الشريان الذي يحمله من القلب سميك الجدران قوياً ويبلغ قطره حوالي بوصة وهذا هو الشريان الرئيسي في الجسم ويسمى الأبهر الأورطي، الشريان الأبهر الجزء الصاعد Aortic Artery بعد منشأه من البطين الأيسر Left Ventricle يتورم ليشكل 3 إنتفاخات تُسمى بالجيوب الأبهرية Aortic Sinuses؛ واحد أمامي Anterior و إثنان خلفي Posterior أيمن وأيسر.

الشريان التاجي الأيمن سمي بالتاجي – لأنه يطوق القلب كالتاج – ينشأ من الجيب الأبهري الأمامي Anterior Aortic Sinus والشريان التاجي الأيسر ينشأ من

للجيب الأبهري الخلفي الأيسر Left Posterior Aortic Sinus ، ويخرج الأورطي من الجهة الأمامية للقلب ولكنه يتجه في قوس إلى الخلف ومن ثم ينزل في الجسم أمام العمود الفقري مباشرة وهو يشبه في تفرعاته تفرعات مصدر المياه لمدينة كبيرة. وتخرج من قوس الأبهر فروع تحمل الدم للذراعين و الرقبة والرأس وعندما ينثني الأبهر نازلاً في الصدر تخرج منه فروع أخرى حاملة الدم إلى الرئتين والحجاب الحاجز، وعندما يصل إلى البطن تخرج الفروع التي تغذي الكليتين والجهاز الهضمي، وفي النهاية ينقسم الأبهر إلى فرعين يحملان الدم إلى الساقين. ويتفرع كل فرع من أفرع الأبهر إلى فروع أصغر ثم أصغر حتى تصل إلى فروع لا نكاد نراها بالعين المجردة، وتسمى هذه الأنابيب بالشعيرات، بمعنى أنها أدق من الشعر، فالشعيرات يتصل بعضها ببعض مكونة أوردة صغيرة يتجمع بعضها مع بعض مكونة أوردة أكبر فأكبر، وفي النهاية يصل الدم الوريدي في وريدين كبيرين إلى الغرفة العليا من الجانب الأيمن للقلب أي الأذين الأيمن ومن ثم تبدأ دورة ثانية للدم.



وذكر هولي وروبرت (Holly & Robert,2002)، انه في عام 1978 وصف شبرنتزين Shprintzen وزملاؤه متلازمة Velo Cordio Facial، بعد الملاحظات ودراسات الحالة لأكثر من 180 مريض يشكون من تشوهات هيكلية أو وظيفية، وعيوب في القلب، وخصائص فريدة في الوجه، والكلام، وضمور في الغدة التيموسية.

مشاكل متلازمة دي جورج :

بينت سوليفان (Sullivan,2008) أن متلازمة دي جورج تشمل المشاكل التالية:

1. تشوهات كلوية ورئوية Renal and Pulmonary Abnormalities
2. ضمور الغدد جار الدرقية Para Thyroid Gland: نقص هرمون الغدة جار درقية الذي يسبب نقص مستوى الكالسيوم بالدم وارتفاع الفسفور، ويؤدي لحالات التشنج.
3. ضمور الغدة التيموسية Thymus Gland: ينتج عن هذا نقص في جهاز المناعة الخلوية وهو أحد أسباب الوفاة الفجائية عند نقل الدم في بداية عملية القلب الجراحية في حالة إغفال هذا النقص المناعي، والطفل معرض للإصابة بالالتهابات بشكل أكثر من أقرانه الأسوياء، ويبدو كثير الزكام والرشح والتهابات الإذنين والنزلات المعوية والإسهال، وقد يتعرضون لموت مفاجئ عند الإصابة بالتهابات شديدة.
4. عيوب خلقية في القلب Congenital Heart Defects: ضيق أو ضمور أو انقطاع في الشريان الأورطي، الجذع الشرياني أو إي نوع من العيوب القلبية، وقد تكون هي السبب في البحث عن الحالة وتشخيصها، وتصل نسبة حدوث الوفاة خلال السنة الأولى إلى 80٪، وخاصة مع وجود العيوب القلبية.

5. وجود الشفة الأرنبية — Cleft Lip

6. التأخر في نمو الطفل المصاب.

Delay in the growth of the child with syndrome

7. تشوهات كلوية — Renal Abnormalities

8. تشوهات رئوية — Lung Abnormalities

9. صعوبات التعلم — Learning Disabilities

10. الصعوبات النفسية — Psychological Difficulties

11. الصعوبات الاجتماعية — Social Difficulties



أسباب متلازمة دي جورج:

وفي عام 1982: أجرى كيلي Kelly مجموعة من الدراسات، كما بين ذلك شبرينتزين (Shprintzen,2008)، توصل كيلي فيها إلى وجود علاقة ارتباطية قوية بين التشوهات في الكروموسوم رقم 22 ومتلازمة دي جورج، حيث استخدم بعض التحليلات وبعض التقنيات التي أثبتت أن الحالة ناتجة عن:

- نقص جزئي في الذراع الطويلة لكروموسوم رقم 22 بنسبة 95% من الحالات.
- أو نقص في الذراع الطويلة لكروموسوم رقم 10 في 5% من الحالات.

السبب الحقيقي وراء هذا النقص غير معروف، ولكنه معلوم أنه حدث عند انقسام الخلية عند خلق البويضة أو الحيوان المنوي، أي قبل التلقيح. إن معظم حالات متلازمة دي جورج ناتجة عن نقص "طفرة" في كروموسوم 22، و هذا يعني أن الطفل فقط هو الذي لديه نقص بينما كروموسومات الأبوين سليمة. في حوالي 10% من الحالات يكون هذا النقص موجود في جميع خلايا الأب أو الأم مع عدم ظهور أعراض واضحة في بعض الأحيان.

وإذا كان الحال كذلك فإن هناك احتمال إصابة طفل آخر بمتلازمة دي جورج، وهذا ما يعرف بالوراثة السائدة، لذلك يتم إجراء تحليل الكروموسومات للوالدين.

يمكن حدوث الحالة نتيجة التعرض لبعض المواد أثناء فترة الحمل كالكحول، والعقاقير، والتدخين بشراهة، ومشتقات فيتامين (أ)، والحمل السكري.

أعراض المتلازمة:

الفروق الفردية في هذه المتلازمة مبدأ هام وضروري أن يؤخذ بالحسبان أثناء التعامل الاجتماعي والتربوي والطبي، وذلك لوضوح التفاوت والاختلاف الكبير بين المصابين بمرض دي جورج، من ناحية شدة الإصابة من طفل لآخر. كما أن الآثار

المترتبة عليها أو التي تنتج في المستقبل، تكون آثاراً متباينة بشكل ملحوظ، فأطفال هذه المتلازمة معرضون لعوامل خطر تؤدي إلى وجود عدة أعراض بدرجات متفاوتة نذكر منها الأعراض الظاهرية مثل: صغر حجم الرأس، وبروز الجبهة، وصغر حجم الحنك، وصغر حجم الفم، وانحراف العيون للداخل وللأسفل، وعيوب في صيوان الأذن وصغره، وشق الحنك والشفة الأرنبية، وكل هذه العيوب لا تعد تشخيصية، وقد لا تتواجد في جميع الحالات.



تشخيص المتلازمة:

يقوم فريق التشخيص برصد مجموعة الأعراض من خلال منهج دراسة الحالة، وكل عضو من أعضاء الفريق لديه مهام محددة فمثلاً الجانب الطبي يقوم: بإجراء العديد من الاختبارات والفحوص ومنها: القصة المرضية للعائلة لمعرفة وجود حالات مشابهة، تتبع الحالة المرضية في الحمل، قياس مستوى هرمون الغدة جار الدرقية، قياس مستوى الكالسيوم والفسفور، أشعة سينية للصدر، قياس مستوى كريات الدم البيضاء الليمفاوية، اختبارات لقياس جهاز المناعة، قياس الأجسام المضادة عند الضرورة، أشعة صوتية للقلب، تخطيط القلب، فحص الكروموسومات.

وفي الجانب التربوي يقوم بالبحث في مظاهر صعوبات التعلم، وفي الجانب الاجتماعي تدرس الظروف الاجتماعية المحيطة بالحالة وعلى مستوى الجانب النفسي يتم الفحص الإكلينيكي لحالة الأسرة والظروف النفسية الملمة بها.

نسبة انتشار متلازمة دي جورج:

يعتقد أن نسبة انتشار الحالة تصل لحالة لكل ثلاثة آلاف ولادة، ولكن الأعراض لا تكون واضحة في الكثير من الحالات، ويصيب الذكور والإناث بنفس النسبة، ويولد طفل مصاب بهذه المتلازمة لكل 68 طفل مصاب بعيوب خلقية في القلب، ويولد طفل مصاب بهذه المتلازمة لكل 20 طفل لديه شق في سقف الحلق، ويذكر باتريك (Patrick, 2009) أن في مدينه واشنطن يصاب بهذه المتلازمة 75 حالة من كل 10,000 حالة ولادة.

التدخل المبكر:

حيث أن المشكلة خلقية وموجودة في جميع خلايا الجسم، إذ من الصعب وجود علاج لحالات متلازمة دي جورج، أو ما يسمى متلازمة فيلوكارديوفيشيل Velo Cardio Facial Syndrome، ولجميع الحالات المماثلة، إلا أن الأمل في الثورة العلمية الجديدة التي تتزعمها أبحاث الخلايا الجذعية، ولكن هناك طرق وعلاج لبعض المشاكل المرضية المصاحبة، يمكن من خلال التعرف عليها في وقت مبكر السيطرة عليها وتقليل مخاطرها على الطفل، والفريق التشخيصي هو من يقدر تلك الحالات وكيفية التعامل معها، ومنها:

- التدخل جراحي في مشاكل القلب.
- علاج مشاكل الكلى: العيوب الخلقية في الجهاز البولي، والتهابات المسالك البولية.

- علاج مشاكل الأسنان: ويكون هذا في غاية الأهمية في حالة وجود مشاكل بالقلب تؤدي إلى زيادة المخاطرة لدى الطفل لإمكانية تعرضه بالتهاب بطانة القلب.
- علاج فقدان المناعة: وتعزيز جهاز المناعة يأتي من خلال التطعيم، ففي حالة وجود البكتريا أو الفيروس يمكن لجهاز المناعة التفاعل بسرعة وفعالية، ومن خلال إعطاء التطعيم يمكن بناء المناعة لدى الأطفال الطبيعيين، والأطفال المصابون بمتلازمة دي جورج، ومع ضمور الغدة التيموسية المسؤولة عن المناعة، فإن المطاعيم يجب الانتباه لها وتعطى عن طريق متخصص، وينبغي الانتباه والحرص من قبل أولياء الأمور والأخصائيين من مرض الجدري المائي لأن الإصابة به وخاصة لأفراد متلازمة دي جورج، والمصابين بنقص المناعة، فقد تكون قاتلة، لذا ننصح:

1. الابتعاد عن الأطفال المصابين.
2. سرعة العرض على الطبيب المختص.
3. العلاج عن طريق الغذاء لتقليل الفوسفات وزيادة مستوى الكالسيوم، واستخدام التغذية عن طريق الأنبوب لمدة من الزمن للمصابين بالشفة الأرنبية ومن لديهم صعوبة في المص والمضغ والبلع.
4. علاج مشاكل النطق والتخاطب.
5. علاج مشاكل السمع.
6. علاج مشاكل التواصل.
7. علاج المشاكل النفسية: برامج للتغلب على:

- تقدير الذات المنخفض.

- فقدان الثقة بالنفس.
- قلة التركيز والانتباه.
- الكآبة.
- مشكلات تعليمية.

الفصل السابع عشر

متلازمة كورنيلا ديلانج

Cornelia De Lange Syndrome (CDLS)

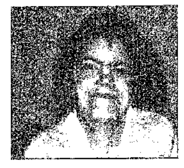
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة

في عام 1916 لاحظ الطبيب الهولندي براشمان أثناء عمله في مستشفى الأطفال بأمستردام، بعض العلامات على المراجعين من مرضاه، فاستوقفته هذه العلامات بالتأمل والتصنيف والتحليل على مجموعة من الحالات التي انفردت ببعض الأعراض الجسمية منها الشكل المميز للرأس، واعوجاج في أصابع اليدين، ونقصان في بعضها الآخر، واختلاف في حجم وطول الرموش، علاوة على قصر القامة، وأطلق على هؤلاء الأطفال بما يسمى بأقزام أمستردام Amsterdam Dwarf Syndrome.

وفي عام 1933 لاحظ مواطنه الهولندي طبيب الأطفال كورنيلا ديلانج، تكرار هذه الحالات وظهور علامات إضافية لما أبرزه براشمان، فكثف دراساته في هذا النحو، وقدم فيها شرح تفصيلي عن كل حالة وسماتها الشخصية، وخصائصها الجسمانية والنمائية والحركية والسلوكية والفكرية، فأطلق على كل هذه الحالات المتشابهة في العلامات بأفراد متلازمة كورنيلا ديلانج.



أسباب متلازمة كورنيلا ديلانج:



أسباب هذه المتلازمة غير معروفة على وجه التحديد، إلا أن الاجتهادات العلمية في هذا الشأن توصلت إلى ما يلي:

- وجود طفرة وراثية.
- عطب أحد الجينات يمكن أن يظهر أعراض هذه المتلازمة.
- حدوث عطب في الجين المسؤول عن صناعة بروتين يسمى Delangin، وهذا المورث موجود على الكروموسوم رقم 3.
- تغلب الوراثة السائدة احتمالية ولادة طفل مصاب بنسبة 50٪، إذا اشتبه في إصابة أحد الوالدين.
- إصابة احد أطفال العائلة قد يؤدي إلى ظهور هذه المتلازمة بنسبة 0,5 ـ 1.5٪ من أطفالها في الولادات التالية.

نسبة الانتشار :

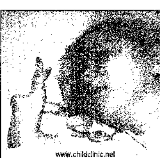
تتراوح نسبة حدوثها حالة لكل 10.000 ـ 30.000 ولادة حية، تصيب الأولاد والبنات بنفس النسبة، تصيب كل الأعراق والمجتمعات.

العلامات الجسمية والتغيرات المصاحبة لتلازمة كورنيلا ديلانج :

هناك العديد من هذه العلامات، كما أوردتها ماري كولجر (Mary Kulger, 2004)، ولكن ليس من المفترض وجود جميع تلك العلامات في كل الأطفال الذين يعانون من هذه المتلازمة، ويمكن تصنيف هذه العلامات إلى علامات مميزة للرأس، وعلامات مميزة للأطراف ما يلي:

فالعلامات المميزة للرأس تتبلور فيما يلي:

- صغر حجم الرأس.
- صغر قطر الرأس بصورة ملحوظة.
- كثافة الشعر.
- التقاء الحاجبين سوياً، وصغر حجمهما.
- طول الرموش بصورة واضحة.
- انخفاض مستوى الأذن مع صغر حجمها.
- صغر حجم الأنف.
- شق الحنك.
- الشفة العليا صغيرة ومرتفعة للأعلى.
- تباعد الأسنان وصغرها.
- قصر الرقبة.



أما بالنسبة للعلامات المميزة للأطراف:

فيمكن بيانها على النحو التالي:

- اختلاف حجم الأطراف.
- تشوه في بعض الأطراف.
- صغر حجم اليدين والقدمين.
- التحام جزئي لأصابع القدمين الثاني والثالث.
- الإبهام في اليدين معوج.
- قد يوجد طرف ناقص.

وفي دراسة لوريوسو، وجالي، وليبيرا، وجاليارديي، وبورجاتي، وهوليبراندسي (Lorusso, Galli, Libera, Gagliardi, Borgatti, Hollebrandse, 2007) الموسومة بمؤشرات نظرية العقل: مقارنة بين الأفراد ذوي المتلازمات الوراثية وأقرانهم العاديين.

وهدفت إلى الإجابة عن التساؤل الرئيس التالي هل تطور نظرية العقل يعتمد على التطور اللغوي؟

تكونت العينة من الأفراد ذوي متلازمة كورنيلا دي لانج، ومتلازمة داون، ومتلازمة وليامز وأقرانهم العاديين، متجانسين في الجنس والعمر العقلي.

واستخدمت الدراسة أداة لقياس التطور المعرفي، وقد تم فحص البيانات التي تم الحصول عليها من التحليل النوعي للإنتاج التعبيري من أفراد الدراسة بتباينهم.

حيث أظهرت نتائج التحليل:

* القدرة على الاستخدام الفعال للضمائر الشخصية.
* وجود علاقات متبادلة بين الكلام والمتغيرات المعرفية واللغوية.
* تبين وجود ضعف في بعض النواحي الفكرية مع خصوصية التعبيرات اللغوية لدى أفراد المتلازمات الوراثية.
* وقد برز في الإنتاج التعبيري وجود أنماط متميزة لدى أفراد المتلازمات الوراثية.

تبين من مجمل التحليل وجود علاقة ملحوظة بين التطور اللغوي والتطور المعرفي، وبمهام نظرية العقل، وهذه العلاقة لا يمكن اختزالها إلى روابط سببية أحادية الاتجاه.

وبصورة عامة قد يتضح على الأطفال الرضع؛ ممن يعانون من هذه المتلازمة بعض العلامات التالية:

* نقص الوزن عند الولادة - غالباً ما يكون أقل من ثلاثة كجم -.
* الأنين بطريقة ملفتة للنظر في شدتها ونوعيتها.
* صعوبة الرضاعة.
* صعوبة التنفس.
* توتر شديد في العضلات.
* عدم نزول الخصية.
* زيادة كمية الشعر في الجسم.
* ضعف السمع.
* مشاكل بصرية: رأرأة العين، طول وقصر النظر.
* الترجيع المعدي.

- التشنج والصرع.
- تشوهات خلقية في القلب.
- إعاقة فكرية من بسيطة إلى متوسطة.
- تأخر النطق والتخاطب.
- ضعف عام في النمو.
- قصر القامة.

الخصائص الحركية والفكرية لأفراد متلازمة كورنيلا ديلانج:

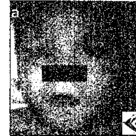


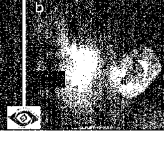
هناك اختلاف كبير بين المصابين بهذه الحالة في التطور الحركي والفكري، فالبعض لديهم تأخر شديد، ويلاحظ لديهم تأخر في النطق والتخاطب، أما الحالات المتوسطة فيمكنهم الكلام في حوالي الخامسة من العمر، وعادة ما يستطيعون الحركة والمشي بعد سن الثانية، أما الحالات ذوي نسب الذكاء الطبيعية فيعانون من صعوبات في التعلم، وقد يعاني البعض منهم من بطئ التعلم أو التأخر الدراسي.

الخصائص السلوكية لأفراد متلازمة كورنيلا ديلانج:

هناك العديد من الخصائص، يتسم بها أفراد هذه المتلازمة، يمكن توضيحها من خلال ما يلي:

- الإيذاء النفسي.
- الشعور بالقلق والتوتر.
- عدم التواصل مع الآخرين.
- عدم التفاعل الاجتماعي.
- ضعف في التخيل.
- النمطية.
- عدم الإحساس بالألم.
- فرط الحركة.
- اضطرابات في النوم.





الوقاية والتدخل المبكر:

لا يزال العلم في طور البحث والاستقصاء، عن فهم الآلية الجزئية التي تسبب خلل في العمليات الفسيولوجية والفسيوكيميائية، التي تدور داخل أجساد الكائنات الحية، والتي تكون في محصلاتها هي الحياة، لذا فدراسة مثل هذه الحالات تتجه نحو توفير حياه أفضل وأكثر تكيفاً، فأطفال هذه المتلازمة تختلف حالاتهم عن حالات كثير من المتلازمات فهم يعيشون طويلاً، ويعتمدون على أنفسهم، بدرجة أكبر من أقرانهم ذوي المتلازمات الأخرى، لذا فالتدخل العلاجي للأعراض المصاحبة، من الأهمية بمكان، لأن تحقق لهؤلاء الأطفال متعة الحياة قدر الإمكان، حيث لم يثبت حتى الآن علاج شاف لمثل هذه الحالات، ولا يوجد اختبارات أو تحاليل للتشخيص، والتشخيص يعتمد فقط على الأعراض والسمات الجسمية، فالتدخل المبكر، من خلال، العلاج الطبيعي، والعلاج الوظيفي، والعلاج الكلامي، يُمكنه تقليل الأعراض المصاحبة، وخاصةً بأن أفراد هذه المتلازمة عادةً ما يصلون للبلوغ كأقرانهم، لذا ينبغي على الوالدين إتباع الإجراءات التالية ما يلي:

- صورة للكروموسومات.
- أشعة للعظام.
- صورة الدم.
- أشعة الأيكو للقلب.
- قياس السمع.
- كشف البصر والعيون.
- قياس هرمون النمو.

الفصل الثامن عشر
متلازمة كوهين
Cohen Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

إن عدداً كبيراً من الأمراض والإعاقات تظهر على الأطفال نتيجة لمتغيرات البيئة، وقد تعود إلى علم الوراثة الحديث، وهذا ما ندعوه بالأمراض المتنحية، لذا يعوّل في العصر الحديث على الهندسة الوراثية في مجال التحسين الوراثي، والتغلب على المعيقات البيئية، التي تكون محيرة في أحيان كثيرة وغير معروفة في أغلب الأحيان، ونادرة الحدوث في معظمها مثل متلازمة كوهين، حيث يعاني المصاب بهذه المتلازمة بشكل رئيسي من إعاقة عقلية وحركية تتراوح درجتها بين المتوسطة والشديدة.



أعراض متلازمة كوهين :

تتفاوت أعراض متلازمة كوهين في نسبة ظهورها أثناء الحمل وبعده، في فترة الرضاعة، وفيما يلي بعضاً من هذه الأعراض:

- حركة الجنين غير طبيعية.
- صعوبات في الرضاعة.
- صعوبات في التنفس.
- ارتخاء في العضلات.
- الأنين بطريقة ملفتة للنظر في شدتها ونوعيتها.
- قلة الوزن عند الولادة.

العلامات المميزة لأطفال هذه المتلازمة :




تتباين العلامات المميزة لأطفال هذه المتلازمة من طفل لآخر، ويصنف هذا التباين في مناطق عديدة منها: الرأس والعيون، جهاز الغدد الصماء والأيض، الجهاز الدموي والمناعي، الجهاز العصبي، الجهاز العظمي والعضلي.

أولاً: الرأس

- صغر في حجم الرأس يظهر خلال السنة الأولى من العمر.
- نقص في التوتر العضلي.
- شعر غليظ.
- حواجب كثيفة.
- طول أهداب العين.
- الشق الجفني للعين يشبه الموجة.
- بروز الأنف.
- انخفاض في الشفة العليا.
- بروز في القواطع الأمامية العلوية في الفم.
- في حالة الابتسام يبدو وكأنه مكشر.

وبالنسبة للعيون يلحظ ما يلي:

- نقص في حدة النظر.
- قصر في النظر.
- عشى ليلي.
- اعتلال صبغي في الشبكية.
- ضمور في العصب البصري.
- انزلاق في عدسة العين.
- ارتجاف القزحية وعدسة العين.
- كسل في الجفون.

ثانياً: جهاز الغدد الصماء والأيض

ويبرز الخلل في جهاز الغدد الصماء والأيض، عن مشكلات تحدث خلال مراحل الطفولة:

- ففي مرحلة الطفولة المبكرة، يحدث ضعف في النمو.
- في مرحلة الطفولة المتأخرة يصاب الطفل بسمنة متركزة في جذع الجسم.
- في مرحلة المراهقة هذه السمنة لا يصاحبها زيادة في شهية الطفل، ويحدث تأخر في سن البلوغ.

ثالثاً: الجهاز الدموي والمناعي

- نقص في خلايا الدم البيضاء.
- التهابات متكررة وخاصة بالعين.
- تقرحات في الفم.

رابعاً: الجهاز العصبي

- نقص في التوتر العضلي.
- رخاوة في العضلات.
- الإصابة بالتشنجات.

خامساً: الجهاز العظمي والعضلي

- زيادة في مرونة المفاصل.
- انحناء العمود الفقري إلى الجنب ـ جنف ـ.
- حدب في العمود الفقري.
- قدم منبسطة.
- أصابع نحيلة وقصيرة نوعاً ما.

الخصائص السلوكية لأفراد هذه المتلازمة :

- ودودين.
- مهارات اجتماعية مقبولة.
- نقص في التخيل.
- ممارسة سلوكيات نمطية.
- نقص في الانتباه الانتقائي.
- التأخر في اكتساب المهارات.

أسباب متلازمة كوهين :

- الطفرة الوراثية : والجدير بالذكر أن التحاليل الجينية المتاحة حالياً مازالت قاصرة عن إيجاد الجزء المصاب بالطفرة من المورث المسؤول بنسبة 100٪ : بناء على ذلك فإن إيجاد الطفرة يثبت وجود المرض لكن إخفاق التحليل في إيجاد الطفرة لا ينفي وجود المرض.
- خلل في السائل المحيط بالجنين داخل الرحم.
- خلل واضطراب في الغدد الصبغي.
- التعرض لبعض المواد الكيميائية السامة : فقد تبين أن بعض المواد الموجودة في التبغ، لها تأثير بالغ على التركيب الجينومي.
- الإصابة ببعض أنواع الفيروسات التي قد تندمج في جينوم Genome الشخص المصاب مؤدية إلى اضطراب في التسلسلية والتتبعية لتركيبة الجينوم.

حيث أن الجينوم: هو مجموع المادة الوراثية التي تحتويها الخلية، وهي تتضمن كل المورثات Genes يضاف إليها جميع المادة الوراثية المحيطة بمنطقة المورثات، يحتوي الجينوم البشري على ما يقارب 50 ألف مورثة، وهي تعادل 1٪ من مجموع المادة الوراثية المتمثلة الجينوم والتي تساوي 3.2 تقريباً بليون زوج أو أساس قاعدي.

الوقاية والتدخل المبكر:

لم تتضح آلية انتقال الأمراض الوراثية من جيل إلى آخر وقد استطاع الباحثون في جامعة هوبكنز Hopkins بتصنيف أكثر من خمسة آلاف مرض وراثي يصيب الإنسان، وعلى الرغم من ذلك لم يتم التوصل إلى تحديد المورثات المسؤولة عن جميع الأمراض الوراثية التي تم تصنيفها، ومن خلال الثورة العلمية الهائلة تم التوصل إلى خمس هذا العدد، وقد يكون مكتوباً على الإنسانية أن تتحمل قروناً طويلة قبل الوصول إلى سبر أغوار الأمراض الوراثية، ولا بد أن نعي القاعدة التي تكاد تصل إلى حقيقية واقعة وهي: كلما نجحنا في استئصال مرضاً ظهرت لنا أمراض أخرى، ويتفق العلماء على أن جميع الأمراض الوراثية يعود سببها الأول إلى التشوهات والتغيرات التي تصيب الجينوم - وقد أصطلح على تسمية هذه التغيرات بالطفرات -، فهنالك طفرات كبيرة جداً تكون ناتجة مثلاً عن حصول كل خلية من خلايا الجسم على كروموسوم إضافي، والأمراض الوراثية التي يتم انتقالها بالنمط المتنحي تتطلب وجود عطب أو تلف (طفرة) في كلا نسختي المورث أما وجود التلف في نسخة واحدة فقط فلا يؤدي إلى المرض وإنما يطلق عليه حامل للمرض ولا تظهر عليه أي أعراض.

يتم توارث متلازمة كوهين بالنمط المتنحي، ويذكر كلاً من أتابك وكسكين وكورتوجلو، وكيوماندس (Atabek,Keskin,Kurtoglu,Kumandas,2004)، أن لكل مورث عادة نسختين يتم وراثة إحداهما من الأب والأخرى من الأم، بناء على ما ذكر فإن والدي المصاب بمتلازمة كوهين هما بالضرورة حاملين للمرض وقام كل منهما بنقل نسخة المورث التالفة لديه إلى الطفل فأصبح لديه نسختان تالفتان للمورث وبالتالي يولد مصاباً بالمرض.

واحتمال الإصابة بأعراض هذه المتلازمة قد تتوافق والاحتمالات التالية:

- أن تنتقل نسخة سليمة من الأب ونسخة سليمة من الأم، وبالتالي يولد الطفل سليماً واحتمال حدوث ذلك 25% لكل حمل.
- أن تنتقل نسخة تالفة من الأب ونسخة تالفة من الأم، وبالتالي يولد الطفل مصاباً واحتمال حدوث ذلك 25% لكل حمل.
- أن تنتقل نسخة سليمة من الأب ونسخة تالفة من الأم، وبالتالي يولد طفل سليم لكنه حامل للمرض واحتمال حدوث ذلك 25% لكل حمل.
- أن تنتقل نسخة تالفة من الأب ونسخة سليمة من الأم، وبالتالي يولد طفل سليم لكنه حامل للمرض واحتمال حدوث ذلك 25% لكل حمل.
- يتبين أن هناك احتمال 25% لكل حمل أن يكون الجنين سليماً، وغير حامل للمرض، و25% لكل حمل أن يكون الجنين مصاباً بالمرض، و50% لكل حمل أن يكون الجنين حاملاً للمرض.

يبقى سليماً من الناحية الإكلينيكية، وينبغي التركيز على أن كل حمل مستقل تماماً عن الحمل السابق والحمل اللاحق بمعنى أن إصابة أول طفل بالمرض لا تعني بالضرورة أن الأطفال الثلاثة القادمين مصابين بالمرض، لذا ينبغي مراعاة الإجراءات التالية:

- تحليل الجينات وذلك في محاولة للعثور على المورث المسبب للمرض في العائلة المعنية بالتحليل.
- تحليل الحمض النووي الذي يتم استخراجه من خلايا الجنين.
- أخذ عينة من الحمل المشيمي مابين الأسبوع العاشر والثاني عشر من الحمل.

وعند ظهور الأعراض أو الشك فيها ضرورة التدخل المبكر واجبة من خلال:

- عرض الشخص المصاب على طبيب العيون للتأكد من:
  1. سلامة العينين.
  2. عدم وجود نقص في حدة النظر.
  3. مشاكل انحراف أو اعتلال صبغي في الشبكية.

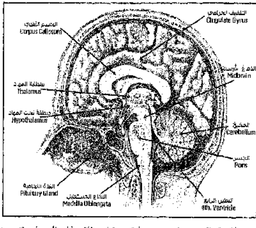
ومن الأهمية بمكان استمرارية المتابعة حتى يتم اكتشاف هذه الأمراض في وقت مبكر والتدخل لعلاجها.

- التأكد من عدم وجود نقص في خلايا الدم البيضاء عند تشخيص المرض ومتابعة ذلك بشكل دوري خاصة عند وجود علامات التهابات.
- إدراج المريض في برامج التأهيل البدني والمهني وبرامج علاج التخاطب بما يتناسب مع مستوى الإعاقة البدنية والعقلية.

الفصل التاسع عشر
متلازمة داندي ووكر
Dandy-Walker Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في الكروموسومات العامة

في عام 1914 أكتشف داندي وبلاكفان Dandy and Blackfan، نتيجة عملهم مع الأطفال ونتيجة المتابعات الحثيثة لبعض الظواهر الفريدة والتي كان لها بوادر في الطفولة المبكرة لكنها لم تتضح إلا في مراحل الطفولة من عمر 3 ـ 4 سنوات أو ما بعدها وقد تمتد إلى بدايات الطفولة المبكرة، وبتجميع ملاحظاتهم وتقاريرهم على هذه الحالات تبين لهما أن هناك عوامل مشتركة فيما تم حصده من بيانات حول هذه المجموعات من الأطفال، ونسبة تكرار الحالة في نفس الأسرة لا تزيد في المتوسط عن 2.5%، وتحدث لدى الإناث بنسبة 1:3 لدى الذكور، وبعض الحالات يتم تشخيصها والتعرف عليها في مرحلة الطفولة المتأخرة، وكان من أبرز هذه الملاحظات ضمور المخيخ، وحالات رتق الأمعاء أو حالات انفتق السري الولادي كما قد يصاحب تشوهات الأطراف الناقصة، أو الكلية المتكيسة للجنين أو تعدد الأصابع، ومع توالي البحوث فإن الحالة عرفت عالمياً بمتلازمة داندي ووكر أو متلازمة موه الرأس الخلقي.

تعتمد الأعراض على درجة وجود العيوب الخلقية، لذلك فإن بعض الحالات لا يتم التعرف عليها بعد الولادة مباشرة ولكن في مرحلة الطفولة، لعدم وضوح الأعراض المرضية، يكون حجم التجاويف الدماغية طبيعياً عند الولادة، ويزداد حجم هذه التجاويف في عمر السنة في 80% من الأطفال المصابين، وفي حدود 90% من الأطفال يكون لديهم استسقاء دماغي عند تشخيص الحالة.



ومتلازمة داندي ووكر هي عبارة عن تشوه خلقي نادر للدماغ، وتنقسم هذه المتلازمة بما يلي:

- إصابة جسر المخيخ وهنا يحدث ضمور في منطقة الدودة المخيخية والمخيخ ذاته يصاب بأذى نتيجة ضيق القاعدة مع ميل للسقوط للخلف، وحدوث أورام في المخيخ يؤدي إلى سرعة ضمور الدودة المخيخية.
- عيوب في البطينات المخّية فقد يحدث توسع كيسي للبطين الرابع في المخ، وبصفة عامة، قد تكون البطينات المخية مصدر لحدوث الأورام في الجملة العصبية المركزية، ويتركز في معظم الحالات داخل البطين الثالث والرابع.
- وجود كيس في الحفرة الدماغية الخلفية للجمجمة، ويمكن رؤية الأكياس المخية السامية، في نهاية الأسبوع التاسع وبدايات الأسبوع العاشر من الحمل، وتتواجد في الضفائر المشيمائية للمخ، ونادراً ما تصاحب خلل في الصبغيات، وقد يكون من

الأخطاء الشائعة والمعرضة للخطر إجراء سحب السائل السلوي لتحليل الصبغيات، وقد يوافق بعض الأطباء المهرة على إجراء عملية السحب في حالة إصابة التاريخ العائلي بعيوب خلقية، وفي ضوء موافقة ولي الأمر على إجراء هذه العملية.

أسباب المتلازمة :

وعن الأسباب المؤدية لهذه المتلازمة يذكر مارتي وديمشاك (Marty & Demchak, 2005) على الرغم من أن الأسباب غير معروفة حتى الآن، ولا يمكن الجزم بها إلا أن هناك بعض المؤشرات التي يمكن الاستناد إليها يمكن سردها على النحو التالي:

- تعطيل تطور جزء من الدماغ في المرحلة الجنينية؛ مما قد يحدث تشوه.
- هناك حالات أثبتت وجود الوراثة المتنحية؛ لذا تمكن أهمية الاستقصاء الوراثي.
- إصابة الأم الحامل في القسم الأول من الحمل بالحصبة الألمانية، وتعرضها لتسمم الحمل.



أعراض متلازمة داندي ووكر في الطفولة المبكرة:

- تكون الزيادة في حجم الرأس من الأمام للخلف أكثر منها على الجانبين، ويبرز الجزء الخلفي من الرأس بشكل واضح.
- يحدث إعاقة عقلية شديدة، وبمتوسط قدره 56٪ من الحالات.
- تأخر النمو الحركي.
- ظهور علامات وأعراض الاستسقاء الدماغيHydrocephalus، ويسمى زيادة تجمع السوائل داخل رأس الجنين باستسقاء الرأس أو موه الرأس وينتج عن عدة عوامل منها عيوب خلقية وراثية أو قد يكون ناتجاً عن بعض الأمراض والعدوى الفيروسية أو التعرض للإشعاع أثناء الحمل.
- عيوب خلقية في القلب، وعيوب جسمية في الأطراف والأصابع.

أعراض متلازمة داندي ووكر في الطفولة المتأخرة:

- مشاكل في الجهاز البصري قد يكون منها: رأرأة العين، ضمور شبكية العين.
- مشاكل في الجهاز السمعي، يبرز منها ضعف السمع الحسي.
- اضطرابات في الجهاز التنفسي بحدوث تنفس غير طبيعي، ونوبات من التنفس السريع يتبعها انقطاع التنفس.
- سرعة الانفعال، التشنجات: القيء نتيجة زيادة الضغط داخل الجمجمة.
- نقص في تنسيق حركة العضلات نتيجة تعطل وظيفة المخيخ، مما يؤدي إلى عدم التحكم في التوازن والترنح.
- ضعف التآزر البصري الحركي.
- مشكل في الجهاز العصبي.

تشخيص متلازمة داندي ووكر :

- الاستشارة الوراثية.
- تحليل الكروموسومات.
- الأشعة الصوتية للدماغ.
- الأشعة المقطعية CT scan.
- الأشعة بالرنين المغناطيسي MRI.

الباب الثالث

الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس



الفصل الأول
متلازمة كروموسوم اكس الهش
Fragile X Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في كروموسومات الجنس

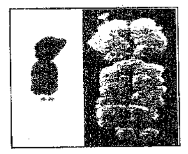
تعتبر متلازمة كروموسوم اكس الهش مرضاً وراثياً، حيث بينت الأبحاث وجود جين مسبب لمتلازمة كروموسوم اكس الهش - فراجيل اكس - على الذراع الطويلة لكروموسوم اكس، وقد تم اكتشاف ذلك في عام 1991 وأطلق عليه اسم (FMR1) وبما أن الجينات تنتقل من الآباء إلى الأبناء، فإن الجين FMR1 أيضاً ينتقل من جيل إلى أخر، حيث اتضح أن الجين عند المصابين بالمرض به طفرة وراثية تمنعه من العمل بشكل طبيعي، فلا ينتج المادة التي كان من المفروض أن ينتجها، وهي نوع من البروتين، بينما الحاملون للمرض، يكون لديهم طفرة في الجين، ولكن لا يوجد نقص مؤثر في إنتاج هذه المادة البروتينية، ويطلق الأطباء كلمة طفرة:

* كاملة Full Mutation على المصابين بالمرض.
* جزئية Permutation على الحاملين للمرض.

وبما أن الجين FMR1 موجود على كروموسوم اكس فإن الرجل المصاب أو الحامل للمرض يعطي الجين المصاب بطفرة جزئية أو كاملة إلى بناته، ولم يثبت حتى الآن بأنه ينتقل إلى أولاده الذكور، بينما الأم الحاملة أو المصابة بالمرض تنقل الجين المصاب بطفرة جزئية - وهذا هو الغالب - أو طفرة كاملة إلى بناتها وأولادها، وبينت الكثير من الدراسات أن المرض ينتقل إلى الأبناء عن طريق الأم.



ويقع داخل الجين المسبب لمتلازمة كروموسوم اكس (FMR1) قطعة قابلة للتمدد والانكماش، وهي عبارة عن سلسلة ثلاثية من القواعد النووية مصفوفة ومتلاصقة، وبشكل متكرر، ويتباين عدد هذه السلسلة الثلاثية من شخص إلى آخر، وعلى أيه حال غالباً لا يتعدى عددها أكثر من 52 قطعة ثلاثية.



على الرغم من وجود بعض الأشخاص لديهم جين عليه أكثر من 52 قطعة ثلاثية ولكنها أقل من 200 وهؤلاء حاملوا لطفرة جزئية، وفي العادة لا يكون لديهم أي عرض من أعراض المرض.

ويُكن المهم في الأمر أن الشخص الحامل لطفرة جزئية ـ رجلاً أو امرأة ـ ولديه أكثر من 52 وأقل من 200 قطعة ثلاثية عندما يعطيها لأحد أبنائه أو بناته، فإن القطعة الثلاثية قد تمتد فتتعدى الحد الطبيعي وبذلك يصاب الطفل الذي يحصل على هذه القطعة الممتدة بمتلازمة كروموسوم أكس انهش، يزيد احتمال التمدد في الجين المصاب بطفرة جزئية إذا انتقلت من الأم أكثر منها عندما تنتقل من الأب.

والشخص الذي لدية جين عليه أكثر من 200 قطعة ثلاثية فإن لدية طفرة كاملة وقد تختلف الأعراض بين الذكور والإناث.

الأعراض:

تتباين أعراض متلازمة كروموسوم اكس انهش بين الأفراد المصابين وغالباً ما تشمل على:

- إعاقات تطورية وفكرية.
- إعاقات تعلم.
- نشاط زائد، وقصور في الانتباه.
- قلق ومزاج متقلب.
- سلوكيات مشابهة لأفراد التوحد.
- استطالة الوجه، آذان كبيرة، تسطح باطن القدم.
- ضعف في المفاصل، بخاصة مفاصل الأصابع.
- نوبات من الصرع تصيب نحو 25٪ من الأفراد المصابين.
- إصابة الأولاد أكثر شدة منها في البنات.

- يصاب معظم الأولاد بتأخر العقلي.
- من 30٪ ـ 50٪ من البنات يصبن بتأخر عقلي ملحوظ.
- من 50٪ ـ 70٪ من البنات يكون لديهن صعوبات تعلم.
- يعاني المصابين من اضطرابات سلوكية وعاطفية.

ويتساءل كلاً من جرانت، وابيرلي، واوليفر (Grant, Apperly, Oliver, 2007) عن يوجد تشوهات في نظرية العقل لدى الذكور ذوي متلازمة اكس الهش؟

ومن خلال هذا التساؤل بين جرانت، وابيرلي، واوليفر بأن الأفراد الذكور ذوي متلازمة اكس الهش لديهم صعوبات في التفاعل الاجتماعي، كما تظهر لديهم العديد من سمات التوحد.

ويفحص ما إذا كان العجز الاجتماعي من سمات متلازمة اكس الهش ويرتبط بنظرية العقل، ومن أجل ذلك تم تطبيق عدة اختبارات على ثلاث مجموعات من الأطفال، أولهما تعاني من متلازمة اكس الهش، وثانيهما من ذوي التوحد عالي الأداء، وثالثهما مجموعة أطفال من ذوي التوحد متدني الأداء، وقد استخدم اختبار لفحص مهام نظرية العقل.

وقد أشاروا إلى وجود صعوبة في فهم مهام نظرية العقل، وقد يعزى ذلك إلى العجز الفكري الذي سيطر على المجموعات الثلاثة، كما أن أداء المجموعات الثلاثة كان متدني في مهام نظرية العقل، على الرغم من وجود تحسن في عمل الذاكرة لديهم بتباين محدود، كما تبين وجود صعوبة في الذاكرة العاملة لدى الأفراد ذوي متلازمة اكس الهش، وذوي التوحد عالي الأداء، والأطفال من ذوي التوحد متدني الأداء.

وحول تحديد النماذج العقلية لذوي متلازمة كروموسوم اكس الهش مع الاعتبار وجود عدة عوامل مشتركة مع ذوي الإعاقة العقلية، علاوة على مراعاة نسب الذكاء

والحالة الاقتصادية والاجتماعية Socio Economic Status (SES)، تذكر هاي (Hay,2008)، بأن هذه النماذج تتمثل في عجز في الانتباه الانتقائي، وتزايد الاختلال في كبت الاستجابة، وربما ينسحب الأمر في اضطرابات أخرى مثل نقص الانتباه، وفرط النشاط، وحالات التوحد.

وفي دراسة قام بها لويس وابديتو، وميوتفي، وريشموند، وجايلز، وبرونو، وشرودر (Lewis,Abbeduto,Mutphy,Richmond,Giles,Brouno,Schroededer,2006) التي هدفت إلى فحص المهارات اللغوية والمعرفية والاجتماعية مع الأفراد ذوي متلازمة X الهشة مع أو بدون ذوي التوحد، وقد تكونت العينة من (ن= 10) يعانون من متلازمة X الهشة والتوحد، و(ن= 21) يعانون من متلازمة X الهشة، واستخدم اختبار الذكاء غير اللفظي على المجموعتين، كما استخدم مقياس اللغة التعبيرية واللغة الاستقبالية، وكذلك مقياس مهمة العقل.

وقد أسفرت النتائج عن:

- وجود فروق دالة إحصائياً بين مجموعتي الدراسة في اختبار الذكاء غير اللفظي وكانت لصالح المجموعة الثانية الذين يعانون من متلازمة X الهشة.
- وجود فروق دالة إحصائياً بين مجموعتي الدراسة في الإدراك وكانت لصالح المجموعة الثانية الذين يعانون من متلازمة X الهشة.
- عدم وجود فروق دالة إحصائياً بين المجموعتين في مقياس مهمة العقل.
- لم يتحسن أداء الأطفال ذوي متلازمة X الهشة في مقياس اللغة الاستقبالية وقياس مهمة العقل.
- تبين وجود تحسن طفيف في قياس اللغة التعبيرية.

وتشير النتائج إلى وجود علاقة ضعيفة بين قياس اللغة الاستقبالية ومهمة العقل مع معدل الذكاء غير اللفظي، كما تبين عدم تحسن في المهارات الاجتماعية، ووصل ذلك إلى مرحلة المراهقة وما بعدها، ولم تتضح في الدراسة أسباب لتفسير ذلك.

وفي دراسة جرانت، وروسو، وميونر، ورحمن، وبيورك، وكورنش (Grant, Russo, Munir, Rahman, Burack, Cornish, 2005) بعنوان التصور في نظرية العقل لدى الأطفال المصابين بمتلازمة X الهشة، والتي هدفت إلى فحص القصور في نظرية العقل لدى الأطفال المصابين بمتلازمة X الهشة وهل هو خلل في حالات اجتماعية بسيطة حسب حالتهم العقلية، حيث تكونت العينة من ثلاث مجموعات المجموعة الأولى تكونت من أطفال يعانون من التوحد، المجموعة الثانية تكونت من الأطفال يعانون من متلازمة داون، المجموعة الثالثة تكونت الأطفال المصابين بمتلازمة X الهشة، واستخدم الباحثون ثلاثة مقاييس أولهما: مقياس معياري لمهام نظرية العقل، وثانيهما: مقياس تغير موقع مهمة الاعتقاد الخاطئ، وثالثهما: مقياس التمييز بين المهام الحقيقية والتخيلية.

توصلت الدراسة إلى أن الأطفال المصابين بـ Fragile X Syndrome لديهم بالفعل ضعف في نظرية العقل مقارنة بالمجموعة الأولى أطفال يعانون من التوحد والثانية أطفال يعانون من متلازمة داون؛ وبينت النتائج عن وجود فروق دالة إحصائية في أنماط الاعتقادات الخاطئة، وكذلك وجود فروق دالة إحصائياً على مقياس التمييز بين المهام الحقيقية مقابل المهام التخيلية، مما يوحي بوجود تطور غير قياسي يتجاوز التأخر المعرفي العام، ويتبين من هذه الدراسة أن مهام نظرية العقل قد تتطور متجاوزة بذلك التأخر المعرفي العام وذلك يرجع إلى طبيعة عينة الدراسة.

لم يتم التوصل فيما إذا كانت أعراض الأطفال ذوي التوحد، وأعراض الأطفال ذوي متلازمة X الهشة Fragile X Syndrome (FXS)، يمكن معالجتها باستراتيجيات محددة وخاصة في مراحل الطفولة المبكرة، وقد يستمر في بعض الأحيان إلى مرحلة المراهقة، وما بعدها.

وفي دراسة جارنر، وكاليجس، وترك (Garner, Caljas, Turk, 1999) عن الوظائف التنفيذية ونظرية العقل لدى الأفراد ذوي متلازمة كروموسوم اكس الهش، وتكونت عينة الدراسة من (ن= 8) أولاد مع متلازمة كروموسوم اكس الهش، و(ن= 8) من ذوي الإعاقة الفكرية الناتجة عن المسببات المرضية الأكثر شيوعاً في الموروثات الجينية، وتم التجانس في العمر وعدم المعاناة من التوحد، وقد استخدمت بطارية اختبارات قائمة على مهام نظرية العقل وأداء الوظيفية التنفيذية.

- تبين وجود ضعف في العمليات المعرفية، وضعف مهام نظرية العقل لدى أفراد متلازمة كروموسوم اكس الهش.
- كما تبين وجود انخفاض ملحوظ في اختبار الاعتقاد الخاطئ في كلتا المجموعتين.
- كما برز وجود ضعف في القدرة العامة لدى البنين في كلتا المجموعتين.

الفصل الثاني
متلازمة ريت
Rett's Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس

متلازمة ريت هي إحدى اضطرابات النمو الشاملة، فقد اكتشفت من قبل أندرياس ريت Andreas Rett عام 1966 وهو اضطراب عصبي يؤثر بالدرجة الأولى على الإناث، حيث يتم إظهار سلوكيات متشابهة للتوحد مثل مشاكل النوم وتكرار حركات اليد، وهي إعاقة تبدأ أعراضها في الظهور بعد الشهور الستة أو الثانية عشر الأولى من العمر، حيث يبدأ توقف وتدهور ملحوظ في النمو مع قصور في المهارات التي كانت الفتاة قد اكتسبتها، ويبدأ ظهور تلك الأعراض في الرأس بشكل واضح، فيصبح غير مناسب مع عمر الفتاة، مما يترتب عليه نقصان حجم المخ لأكثر من 30٪ من حجمه الطبيعي في تلك السن، وقد وجد أن 25٪ من حالات الريت لا يكتسبون مهارات المشي أصلاً وأن نصف ممن يتعلمون المشي مبكراً في حياتهم يعانون من فقدان تلك القدرة لاحقاً، وأن نسبة عالية للغاية منهم تصاب بانحناء في العمود الفقري قد تصل إلى 45 درجة وتحتاج علاجاً جراحياً لإعادته إلى الوضع الطبيعي المعتدل.



لذا ينبغي أن يعطى لها جل الاهتمام لما لها من تأثير على مخ الفرد الذي يعانيها، وما يترتب على ذلك من إعاقات حركية أو إعاقة تواصل ونوبات صرعية متكررة تصيب ما بين 50:70٪ من حالات الريت تظهر بوضوح في رسم المخ (EEG) مع صداع ونوبات إغماء أو حالات اكتئاب وزيادة في إفرازات الفم مع حدوث هلوسة، مما يجعل الإعاقة شديدة: بالإضافة إلى فقدان القدرة على الاحتفاظ بما اكتسبه من خبرات ومعلومات ومهارات، وكثيراً ما يصاحبها درجة من درجات الإعاقة العقلية، بل وفي هذه الحالة تبرز تعدد إعاقات مما يلزم مضاعفة الجهود اللازمة للرعاية والتأهيل.

ومن دواعي البحث والاهتمام في ظل الثورة العلمية، فقد اكتشفت العالمة العربية هدى زغبي – أستاذ كرسي الطب الجيني في كلية بايلور للطب في هيوستن –، الجين MeCp-2 المسبب لمتلازمة ريت، حيث وجدت هذا الجين محمولاً على أحد كروموسي x المقررين لجنس الأنثى معطلاً بذلك عمله البروتيني المعتاد الأمر الذي يرجع إليه السبب في اضطراب العرض الحالي (Rett)، إن العطب الذي يصيب هذا الجين نتيجة الطفرة الوراثية يعيق قيامه بوظائفه الأساسية عن كبت أو تحرير جينات النمو الأخرى: لتقوم بوظائفها من دفع واستمرارية دفعها لعوامل النمو المختلفة؛ وهذا الجين يكون تأثيره محدوداً للغاية على الجينات الأخرى من مخ الجنين في المراحل المبكرة من الحمل، وتتزايد قدرته تدريجياً مع تقدم الحمل حتى تصل إلى أقصاها في منطقة قرن آمون Hippocampus في مرحلة تكامل النمو الفارقي للمخ، بالإضافة إلى أنها اكتشفت جينات مسؤولة عن الانحلال العصبي، الذي يصيب المتقدمين في السن بأمراض فقدان التوازن (الرنح)، وخرف الشيخوخة (الزهايمر)، والرعاش (باركنسون)، ويعتقد العديد من الباحثين أنها ذات أساس وراثي له علاقة بالكروموسوم X، وتحدث بمعدل حالة واحدة من كل 10000 ولادة حية، ولو أن

المعتقد أنها أكثر من ذلك انتشاراً لأن كثيراً من حالاتها تشخص خطأ على أنها حالات توحد أو شلل دماغي.

وبين كلاً من بودن، ودودل، وكالبي (Badden,Dodel,Kalbe,2009) أن القدرة على قراءة الآخرين شرط أساسي في التفاعل الاجتماعي، ومن خلال دراساتهم المتعددة توصلوا إلى وجود عمليات ربط بين نظرية العقل وبحوث الدماغ والأعصاب، حيث أقروا بأن بحوث الدماغ والأعصاب من البحوث المعقدة لأنها تتضمن دراسة الوصلة، تحت المهاد، التغصنات، التكوين الشبكي، جذع الدماغ: الجسم الثفني، الدبق العصبي، الدماغ الأوسط، المصبون، العقد القاعدية، الفص الأمامي، الفص الجداري، الفص الصدغي، الفص القذائي، القشرة، قشرة الترابط، القشرة الحركية، القشرة الحسية، القشرة الحسية الجسدية: المحوار، المخيخ، المشبك، المهاد، الميلين، الناقلات العصبية، نصف الكرة المخية.

وعادةً ما يوجد خلل في إحداها مما يؤثر على مهام نظرية العقل: ويؤثر بدوره في تجهيز المعلومات والعمليات الإدراكية، علاوة على الجوانب العاطفية والانفعالية، وهنا يتم التأكيد على ارتباط نظرية العقل بالاضطرابات التي يمكن أن تحدث في أحد أجزاء الدماغ والأعصاب، وهذا يكون واضحاً لدى مرضى باركنسون والاضطرابات المرتبطة به.

وأفادت المقابلات مع أولياء الأمور أن الطفلة تنمو بطريقة طبيعية خلال العام الأول تقريباً، إلا أن حالتها يتم تدهورها في نهاية العام الأول، ويلاحظ عليها البطئ أو كاد يكون توقفاً عن الاستمرار في التطور، وفي هذا السياق يذكر هاجبيرج وانجرستروم (Hagberg & Engersterom,1986)، أن الإناث المصابات بأعراض هذه المتلازمة يمررن بأربعة مراحل أولها تبدأ من 8 أشهر إلى سنة ونصف، وثانيها قد تبدأ

من سنة ونصف إلى أربعة سنوات، والمرحلة الثالثة قد تمد إلى عشرة سنوات، والمرحلة الرابعة قد تبدأ من عشرة سنوات فأكثر، وقد بين آكر (Acker,1997)، أن الكثيرات من الفتيات اللواتي يعانين من متلازمة ريت قد يمتد بهن العمر إلى سن متقدمة، لكن يعانين من سوء التغذية بسبب ميكانيكية الأكل، والذي يؤدي إلى أجسام نحيلة.

ومواصفات الذين يعانون من متلازمة ريت:

- فقدان المرونة في الحركة.
- ترنح حركي ملحوظ في المشي والحركات الإرادية.
- تصفيق غير إرادي بالأيدي عند سن 24 ـ 30 شهر.
- نوبات بكاء وصراخ مفاجئة أو ضحك دون سبب.
- مشاكل في الجهاز التنفسي.
- الصرع Epilepsy.
- طحن شديد مسموع في الأسنان والضروس نتيجة سوء إطباق الأسنان ويزداد أثناء النوم مع عدم ظهور أي شعور بالألم نتيجة لذلك.
- صعوبة في المضغ والبلع.
- بطئ شديد في الحركة.
- اضطرابات واختلال التآزر الحركي.
- قصور في كثافة عضلات الجسم ينتهي بالحاجة إلى كرسي متحرك.
- تصلب في عضلات الرقبة مما يجعل الرأس واتجاه النظر إلى أعلى.
- تدني في القدرات العقلية.
- رفرفة العين بشكل ملحوظ.

* قصر الطول وصغر حجم الجسم بالنسبة للعمر الزمني.
* تأتأة في الكلام.
* عدم القدرة على تكوين جمل سليمة ذات معنى.

الفصل الثالث

متلازمة تيرنر

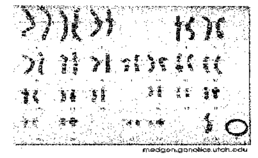
Turner Syndrome

إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس

لاحظ الطبيب هنري تيرنر الأستاذ بجامعة أوكلاهوما منذ عام 1930 خصائص مميزة لمجموعة من المترددين على عيادته، وقد دون خصائص كل حالة على حده، وكانت المفاجئة بوجود خصائص مشتركة بين سبعة من الحالات المترددة عليه، ومن المدهش أنها من الفتيات، وقد قام بنشر ذلك في تقرير بحثي، وبعد مرور ما يقرب من ثلاثون عاماً، وفي ظل التقدم العلمي بدأ فحص الكروموسومات والجينات بدقة، وتأكد من هذا الفحص وجود خلل واضطرابات كروموسومية نادرة تصيب الإناث، واتسعت دائرة البحث حول هذا المضمار، حيث تبين أن متلازمة تيرنر تحدث بمعدل 1: 5000 أنثى مولودة، وليس لها علاقة بعمر الأم عند الحمل، ولا بالعوامل البيئية.


medgen.genetics.utah.edu

ومن المعلوم في الحالات الطبيعية أن الإناث لديهم زوج من الكروموسومات الجنسية (X)، أما في متلازمة تيرنر يحدث حذف أو عدم اكتمال لأحد هذين الكروموسومات وتحمل الأنثى كروموسوم X واحد فقط، وقد دلت الدراسات أنه في بعض الحالات قد تحمل الأنثى كروموسوم X بجانب بعض مواد من كروموسوم Y، وفي حالات أخرى قد تحمل الأنثى زوج من الكروموسومات X ولكن أحدهما به عطب ولا يعمل، إضافة لذلك فإنه في بعض الحالات قد تحمل الأنثى العدد الطبيعي من الكروموسومات بما في ذلك زوج من الكروموسوم X ولكن في بعض الخلايا، بينما تحمل كروموسوم X فقط في الخلايا الأخرى، ويحدث غياب كروموسوم الجنس نتيجة فشل انفصال كروموسومي الجنس أثناء الانقسام.



خصائص الإناث اللواتي يعانين من متلازمة تيرنر:

- قصر القامة، والرقبة قصيرة وعريضة من الخلف.
- غياب للنمو الجنسية في سن البلوغ حيث لا وجود للدورة الشهرية، والأعضاء التناسلية غير ناضجة.
- حول وأحياناً نقص في قوة الإبصار.

- أذن منخفضة وكبيرة ومرتفعة للخارج.
- سقف الحلق ضيق.
- حدوث صمم في عدد ملاحظ من الحالات نتيجة إصابة العصب السمعي.
- لقد أظهرت الدراسات انخفاض نسبة الذكاء ولكن لا يصل بالحالة إلى التخلف العقلي، وإن كان هناك معاناة من صعوبات التعلم.
- انتشار العيوب في الأوعية الدموية للقلب وكذلك في الجهاز البولي والكلى لدى معظم الحالات.
- الأصابع للداخل والأظافر قليلة النمو.

الفصل الرابع

متلازمة كلاينفلتر

Klinefelter Syndrome

إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس

حيث أن كل خلية في الجسم تحتوي على أزواج من الجينات والكروموسومات، التي تسيطر على البنية الجسدية للفرد ـ فإن أي خلل ينشأ عن زيادة كروموسوم الجنس (X) بحيث يكون كروموسوم رقم 23 ثلاثياً (XXY) بدلاً من أن يكون زوجياً (XX) أو(XY)، وهذه ما يؤدي إلى حدوث المتلازمة، ويحدث هذا الخطأ نتيجة عجز انفصال كروموسومي الجنس أثناء الانقسام عند الرجل أو المرأة، وتصيب هذه المتلازمة الذكور فقط بنسبة 1: 8000 أي ما يقرب من 63 ولادة مصابة في كل نصف مليون ولادة عادية، وسن الأربعين عند المرأة معرض إلى أن يكون سن الأحداث غير السارة عند الولادة.

الأعراض الإكلينيكية لمتلازمة كلاينفلتر:

- التأخر الواضح في المشي والتسنين والنطق.
- بطء شديد في النمو العقلي.
- طول الساقين، حيث يلاحظ عدم التناسق بين بنيان الجسد والساقين.
- صغر حجم أعضائه التناسلية.
- تأخر ظهور الأعراض الجنسية الذكورية الثانوية.
- يكون الطفل في العادة عنيداً كثير العدوان والتمرد.



خصائص المصاب بمتلازمة كلاينفلتر:

لقد بينت اللجنة العلمية في جمعية المصابين بمتلازمة كلاينفلتر (Association of Klinefelter's Syndrome, 2001) بعض الخصائص التي يتسم بها الأفراد المصابون على النحو التالي:

- صغر حجم الخصيتين مما يؤدي إلى ضعف في النمو الجنسي.

- زيادة إفراز الهرمون المنشط للبويضات، وكبر حجم الثديين.
- صعوبة التفاعل مع الأقران والأهل في الأنشطة الجماعية، ويعزى ذلك إلى ما ينتاب الفرد من صعوبات في المهارات الحركية، والمهارات الاجتماعية.
- عيوب واضحة تبرز في مهارات اللغة التعبيرية والاستقبالية.
- ينتابه الشعور بالتعب من أقل شيء ممكن.
- الرغبة المستمرة في النوم.
- قد يكون لدى البعض تدني في توظيف القدرات العقلية.
- قد ينتاب البعض ضعف في التوافق العضلي.

الفصل الخامس
متلازمة ألاجيل
Alagille's Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في كروموسومات الجنس

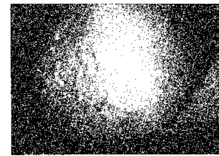
في عام 1969 لاحظ ألاجيل Alagille مجموعة من الأعراض المتشابهة لدى الأطفال المترددين على المركز الطبي، فكتب واصفاً لهذه الأعراض في مقالة، فأثار بذلك حفيظة بعض المهتمين، وعلى أثرها وبعد أربعة أعوام قام واطسون وميلر Watson and Miller بوصف مجموعة من حالات اليرقان في المواليد مع وجود ضيق في الشريان الرئوي، وظهور علامات متباينة، أي لا تكون بنفس الحدة لدى جميع الأشخاص المصابين، وتصيب الذكور والإناث، ونسبة حدوثها حالة لكل 100,000 مولود، حيث بين ذلك مارتن، وجارل، والفاريز (Martin,Garel,Alvarez,1996)، وبعد عامين من وصف ألاجيل مجموعة الأعراض توصل إلى أنها ناتجة من:

- عيب خلقي وراثي ينتقل بالوراثة السائدة، ويؤدي إلى عدم تخلق القنوات الصفراوية في الكبد، وعدم وجود القنوات الصفراوية أو صغر حجمها، يؤدي لعدم تصريف الإفرازات الكبدية إلى الأمعاء، مما يؤدي لارتجاعها داخل الكبد والذي سيؤدي لتليف الكبد، وظهور الأعراض المرضية.
- عيوب خلقية في القلب.
- تشوهات وعيوب في الوجه.
- تشوهات في العمود الفقري.

أسباب متلازمة الاجيل:

* خلل في الجين J AG1 الموجود في الكروموسوم (2:3) 20p12، وهذا الجين يشارك في اتخاذ القرارات المتعلقة بمصير الخلية، ويؤثر بفاعلية في مراحل تطور القلب والأوعية الدموية.
* ينتقل بالوراثة السائدة Autosomal Dominant Disorder.

أعراض متلازمة الاجيل:



تتباين الأعراض بين الأفراد من حيث الكمية والنوعية، فالبعض تظهر عليه العلامات المرضية بشكل كبير من اليوم الأول للولادة، وآخرون يتم اكتشاف حالاتهم بالصدفة لعدم ظهور الأعراض عليهم، وعادة ما يعيش أفراد هذه المتلازمة حتى مرحلة الشباب، ومن الأسباب الرئيسة لوفاة هو الجلطات الدماغية، وقد شارك في توضيح أعراض متلازمة الاجيل: كلاً من هينجروني، ونيسشال، وديفيز، وبنتلي، وفيفيان، وبيكر (Hingorani, Nischal, Davies, Bentley, Vivian, Baker, 1999) والتي استطاع المؤلفان تجميعها في سبعة عشر عرضاً على النحو التالي:

* قلة الوزن.

- قامة قصيرة.
- معالم مميزة للوجه تكاد لا تكون واضحة خلال السنة الأولى من العمر مثل:
  1. ذقن صغير بارز.
  2. عينان غائرتان.
  3. جبهة عريضة.
- خلل في الكبد.
- لون البراز فاتح مثل الصلصال.
- لون البول أصفر غامق.
- تضخم في حجم الكبد والطحال.
- زيادة نسبة الكولسترول مما يؤدي لارتفاع ضغط الدم.
- القصور في امتصاص الفيتامينات الذهنية مما يؤدي للكساح وضعف التجلط.
- زيادة مستوى حمض الصفراء، مما يؤدي لحدوث الحكة.
- عيوب خلقية في القلب خاصة ضيق الشريان الرئوي.
- عظام العمود الفقري تكون على شكل غير مألوف في 50٪ من الحالات، حيث يكون له شكل الفراشة.
- الإعاقة الفكرية بدرجات متفاوتة.
- صغر حجم الخصية والذكر نتيجة ضعف الهرمونات الجنسية Hypogonadism.
- مشاكل في الكلى.
- مشاكل في العيون في 75٪ من الحالات.
- السكري نتيجة لفشل البنكرياس.

A B

تشخيص متلازمة ألاجيل:

يتم إجراء فحوصات للدم شاملة، علاوة على تصوير أشعة: والأشعة الصوتية، وإجراء الإيكو، ومن خلال ذلك قد يتبين مجموعة مما يلي:

- زيادة ملحوظة في نسبة الصفراء المباشر في الدم.
- زيادة مستوى حمض الصفراء في الدم.
- زيادة مدة التجلط الدموي.
- زيادة نسبة الكوليستيرول والدهون الثلاثية في الدم.
- زيادة في نسبة الفوسفيت الحمضي.
- ظهور العيوب الخلقية في القلب.
- ارتفاع في ضغط الدم.
- تغير في وظائف الكلى.
- خلل يظهر في تحليل الكروموسومات.
- ظهور العيوب العظمية في العمود الفقري والأضلع والأطراف.
- الأشعة الصوتية للتأكيد لمعرفة التغيرات أو حدوث تحول سرطاني لها.
- فحص العيون لمعرفة المشاكل المصاحبة.

علاج متلازمة الاجيل :

بما أن متلازمة الاجيل خلقية وراثية لا يمكن تغيرها أو التحكم فيها ، فيمكن أن تعالج للتحسين وليس للشفاء.

- إعطاء الفيتامينات الدهنية ، حيث أن نقص تدفق الصفراء يصعب من عملية الامتصاص والاستفادة من هذه الفيتامينات.
- إعطاء الدهون الثلاثية للأشخاص الذين لديهم نقص في الوزن.
- إعطاء بعض الأدوية التي تسهم في تحسين تدفق الصفراء وتقليل الحكة.
- الجراحة قد تكون واجبة لتصحيح تشوهات في القلب.
- إجراء عملية قسطرة لتوسيع الشرايين الضيقة.
- زرع الكبد يمكن أن يكون حلاً بديلاً عن المعالجة بالأدوية في الحالات الخطيرة من المتلازمة.

الفصل السادس
متلازمة إدوارد
Edward Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس

اكتشف كل من ادوارد وسميث Edwards & Smith، جملة من البيانات التي جلبت انتباههم واهتماماتهم، في تحرير ملاحظاتهم ومشاهداتهم من خلال دراسة حالات الأفراد التي تمت متابعتهم وأجريا بحثاً تناولا فيه الأعراض: وهذه الأعراض المرضية تختلف درجتها وحدتها من مصاب لآخر، والتي قدمها كل من هارت وسوتنر زوهومينسكي (Hurt, Sottner, Zóhumenský, 2007) على النحو التالي:

- صغر الحجم والبنية عند الولادة (الوزن والطول ومحيط الرأس).
- الإعاقة الفكرية والحركية
- صغر الفم والفك السفلي
- عيوب في صيوان الأذن
- عيوب في الكفين والأصابع
- عيوب خلقية في القلب
- عند الحمل ـ زيادة حجم الرحم الناتج من زيادة كمية السائل الامنوسي.
- الخصيتين الهاجرتين.



أعراض متلازمة إدوارد:

ويمكن استعراض هذه الأعراض من خلال التنظيم المقترح في الجدول رقم (3/6 _ 1).

جدول رقم (1 _ 3/5)

يبين أعراض متلازمة إدوارد طبقاً للمجالات المختلفة

الرأس والرقبة	اليدين والقدمين	عيوب خلقية في القلب	عيوب خلقية في الجهاز البولي والتناسلي	المشاكل الصحية المصاحبة	عيوب في أجهزة الجسم الأخرى
صغر الرأس	عدم تناسق أصابع اليدين	تحدث في 90% من الحالات	الخصيتين الهاجرتين	ضعف في النمو وقصر القامة	ضعف السمع
بروز مؤخرة الرأس	وجود التصاقات بين الأصابع	المشاكل المتعلقة بعيوب القلب	الارتجاع البولي	وضع أنبوب تغذية في المعدة نتيجة وجود صعوبات في التغذية	عيوب خلقية في الرئتين والحجاب الحاجز
ضيق فتحة العينين	صغر الأظافر	فتحة بين البطينين	الكلى المتكيسة	الارتخاء العام	الظهر [illegible] وفي 5%
تشوه في جفن العين	صغر إبهام اليد والرجل مع احتمال غيابها	فتحة بين الأذنين		الإعاقة الفكرية الشديدة وتكون لدى جميع المصابين تقريباً	الفتق
وجود تشوه في قزحية العين	قصر أو تقوس إبهام القدم إلى الخلف	فتحة جنينية بين الأبهر والشريان الرئوي	.	التأخر في النمو الحركي	

تابع جدول رقم (1 ـ 3/6)

تشوه في تنسيق الوجه يتمثل في انخفاض مستوى الأذنين عن مستوى العينين	انحناء الإصبع الخنصر إلى الداخل	نظراً لحدوث الوفاة مبكراً فإن الأطباء لا يقومون بإجراء العمليات الجراحية خاصة المتعلقة بالقلب		التشنجات وحالات الصرع في ثلث الحالات، مما يستدعي إعطاء أدوية للتشنجات	
صغر الفم والفك السفلي	تقوس باطن القدمين إلى الخارج			معظم الأطفال يتوفون نتيجة لتكرار توقف التنفس من مركز التنفس في المخ المتكرر	
زيادة احتمال أن تحدث الشفة الارنبية وسقف الحلق المشقوق	غياب أحد عظمات الساعد في اليدين في حوالي 10٪ من المصابين			المشاكل المتعلقة بالكلى	
ثنايا ملحوظة مؤخرة الرقبة	قصر عظم القص الصدر			ارتفاع ضغط الدم	
	تيبس في المفاصل			انحناء و تقوس الظهر	

وقد يعود السبب في ذلك إلى وجود كروموسوم زائد في المجموعة رقم 18 من الكروموسومات الناتجة عن زيادة في العدد الإجمالي للكروموسومات، بحيث تصبح 47 كروموسوم، سواء كانت هذه الزيادة كاملة أو جزئية، ومن ثم تؤثر في جميع أجهزة الجسم، نسبة حدوثها حالة لكل 20.000 ـ 40.000 ولادة طفل حي، وأغلب

الحالات تنتهي بالإجهاض، ونسبة الإناث المصابات ثلاث أضعاف عدد الذكور، في جميع الأجناس وجميع الدول.

أسباب متلازمة إدوارد:

السبب في حدوث المتلازمة غير معروف، وقد وجد أن الجزء المؤثر من الكروموسوم المؤدي للأعراض المرضية هو 18q11-q12، ويمكن أن نورد بعض الأسباب المعروفة على النحو التالي:

- أغلب الحالات تحدث نتيجة طفرة جينية.
- عمر الأم يلعب دوراً في زيادة حدوث المتلازمة، في 90% من الحالات.
- حدوث مشكلات في الانقسام الثاني للخلية.
- ضعف في الانقسام الأولي.
- يحدث عدم الانقسام في الذكور.

تشخيص متلازمة إدوارد:

- يتم تشخيص المرض سريرياً عن طريق الأعراض والعلامات الخارجية للطفل.
- يتم التأكد من التشخيص عن طريق إجراء تحليل للكروموسومات.
- الأشعة الصوتية للقلب لمعرفة وجود عيوب قلبية.
- أشعة ملونة للجهاز الهضمي لمعرفة وجود عيوب خلقية.
- أشعة صوتية للجهاز البولي التناسلي.
- أشعة للعظام لمعرفة وجود عيوب خلقية.
- خلال الحمل هناك علامات دالة على وجود المتلازمة مثل:

1. زيادة حجم السائل الأمنوسي - الجنيني، وهو ناتج عن ضعف في القدرة على المص والبلع.
2. قلة السائل الجنيني.

3. صغر حجم المشيمة.
4. ضعف النمو الجنيني.
5. ضعف حركة الجنين.

* اختبار السائل الأمنوسي اعتباراً من الشهر الثالث إلى نهاية الشهر الرابع.

لا يوجد علاج شافٍ للمرض ولكن للأعراض، فالعائلة تحتاج للدعم النفسي، الدعم الاجتماعي، والدعم المادي، والاستشارة الوراثية مهمة لتوضيح الأمر للوالدين عن الأسباب، التكرار، وكيفية التعامل مع الطفل، ويمكن إجراء بعض التحاليل للأمهات اللواتي سبق لهن ولادة طفل مصاب خلال الأسبوع العاشر من الحمل للتأكد من سلامة الجنين، ولو كان الجنين مصاب، وتزيد نسبة تكرار الحالة عندما يكون أحد الوالدين يحمل عيباً في الكروموسومات بدون أعراض.

الفصل السابع
متلازمة وولف ـ هيرشيرون
Wolf-Hirschorn Syndrome
إحدى الاضطرابات الناتجة
عن شذوذ في كروموسومات الجنس

في عام 1961 قام هيرشيتون Hirschhorn وكوبر Cooper بنشر دراسة حالة طفل لديه عيوب في الالتحام بمنطقة منتصف الجسم، مع وجود عيب في تركيب كروموسوم الخلية المتمثل في نقص الذراع القصير للكروموسوم رقم 4 Deletion، وفي عام 1965 نشر هيرشيتون Hirschhorn، وولف Wolf، بحث هدف إلى تسليط الضوء على الحالات المماثلة لدراسة الحالة التي نشرت عام 1961، ومن ثم تمت تسمية الحالات ذات الأعراض المتشابهة بإسم أفراد متلازمة وولف ـ هيرشيرون، ويطلق عليها أحياناً متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص Chromosome 4p Syndrome.

وذكر هارولد شين (Harold Chen,2009) أن هذه الحالة تحدث نتيجة وجود فشل في إلتحام أجزاء الجسم المركزية، وتتميز هذه الحالة بعيوب خلقية في الدماغ، الاستسقاء الدماغي، وصغر حجم الرأس، عيوب في فروة الرأس، كبر حجم الجبهة، الوجه المميز ـ وجه يوناني يأخذ شكل خوذة المحارب ـ، عيوب في العينين منها: (جحوض العينين، وصغر حجمهما، وجود ثنيات لحمية في العينين، حول وانحراف العينين إلى الأسفل)، ، نقص في القزحية، الماء الأبيض)، الأذن كبيرة، مشوهة، وهابطة عن مكانها، نقص السمع العصبي، الأنف المفلطح، صغر حجم الشفة العليا، صغر حجم الفك السفلي، ارتخاء عام للعضلات، ضعف

عام للنمو، وتباعد حلمتي الصدر، عيوب خلقية في عظام القفص الصدري وعظام العمود الفقري وضعف نمو العظام، قصر القامة، الأصابع طويلة ونحيفة، زيادة عدد الخطوط في الأصابع، وجود أصبع زائد ـ خاصة الإبهام ـ، وجود الخط المنفرد في الكف، العيوب القلبية، عيوب خلقية في (الرئتين الجهاز الهضمي الجهاز البولي والتناسلي)، وصعوبات في التغذية والتنفس، الصرع، الإعاقة الفكرية.



أسباب متلازمة وولف ـ هيرشيرون :

- الوراثة ليس لها دور في حدوث هذه المتلازمة.
- لا يوجد تأثير لعمر الوالدين.
- لا يوجد نقص في العدد الكلي للكروموسومات.

- قد يكون السبب حذف Deletion للذراع القصير Short Arm من الكروموسوم في المجموعة 4.
- قد يكون السبب نقص ذكوري الأصل.

نسبة انتشار هذه المتلازمة:

يذكر أن نسبة حدوثها في الولايات المتحدة الأمريكية هي حالة واحدة لكل 50,000 حالة ولادة، كما أن هذه المتلازمة تصيب كل الأجناس وكل البلدان، ونسبة انتشارها في الإناث تعادل 1:2 في الذكور، وتصل نسبة الوفيات 34% في العامين الأوليين من حياة الرضيع، ونسبة تكرار الحالة ضعيف جداً، وقد تزيد نسبة تكرار الحالة إذا كان أحد الوالدين يحمل عيباً جينياً وراثياً.

المؤشرات الدالة على ضرورة التدخل المبكر:

قد تظهر بعض هذه المؤشرات أو معظمها، لذا ينبغي الوعي بها، وعدم التسرع في الحكم واتخاذ القرار، فالتأني في أمور ذوي الإعاقات حامي من الأخطاء، وفيما يلي جملة عن المؤشرات التي أمكن رصدها على النحو التالي:

- وجود ضعف في التطور الحركي والفكري.
- الحركات غير المتوازنة.
- تأخر في النطق.
- عدم الكلام.
- إصدار أصوات غير ذات معنى.
- قصور في التواصل.

- الحركات غير الطبيعية لليدين مثل:

1. تغطيه الوجه باليدين.
2. يحرك اليدين كأنه يعصر الملابس.
3. التطبيق باليدين على الصدر بالشدة أو باللين في تفاوت غير مقصود.
4. اهتزاز أو تدوير الرأس بصفة مستمرة.

الوقاية والتدخل المبكر:

يشير هذا المصطلح إلى الطرق والتقنيات التي تهدف إلى معالجة المشاكل الطارئة للأطفال مثل: تأخر النمو والإعاقة ومسببات اضطرابات النمو الشامل بأنواعها المختلفة، على الرغم من أن بعض الأسباب تكون غير معروف، فمثلاً بعض الاضطرابات لا يكون للوراثة فيها أي دور في حدوثها، وهنا يبدأ الشك في أن تكون الأسباب نواتج أثناء الولادة ويؤكد ذلك وجود بعض الأعراض الظاهرة التي تبين أن هنالك اختلاف، وهنا تتوقف العين البصيرة الفاحصة للأخصائي المتميز، ويبدأ في تصنيف هذه الأعراض وتحت أي مسمى يمكن أن يجتب هذه الأعراض، باحثاً عن حلول سريعة ودقيقة، والتوفيق هنا يعزى إلى مهاراته ومعارفه وخبراته، وقد يتبادر لبعض الأخصائيين المتميزين عدة أسئلة تقربهم من وضع الحلول الممكنة منها:

1. تساؤل عن حالات الإجهاض.
2. تساؤل عن الوفيات في الأسرة وأسبابها.

3. تساؤل عن الوفيات في العامين الأوليين من حياة الرضع من إخوته أو أحد أفراد العائلة.

كل هذه الأسئلة وغيرها تعطي للأخصائي إطاراً مفاهيمياً للاطمئنان على ما يدر إليه في ذهنه مع العلم بأن في دائرة معارفه أن نسبة عالية يحدث لها إجهاض.

ومن أسباب الوفاة:

1. العيوب القلبية.
2. الصرع.
3. الالتهابات.
4. الإصابات الرئوية.

وفي حالة عدم وجود عيوب خلقية كبيرة، فليس هناك ما يؤدي للوفاة، ويستطيع المولود العيش حياة طويلة، وإن نسبة كبيرة من الوفيات تحدث في العامين الأوليين من حياة الرضيع، وانطلاقاً من كل ذلك يضع حدوداً أولية لمسببات حدوث مثل هذه المتلازمات.

فالأخصائي يعلم بأن المشكلة عيب خلقي في الكروموسوم يؤثر على جميع خلايا الجسم، وبذلك لا يمكن علاجها أو تغييرها، ولكن يمكن علاج الأعراض المصاحبة للحالة، من خلال الفريق الطبي المكون من:

- أخصائي القلب.
- أخصائي الأعصاب.
- أخصائي العيون.
- أخصائي أمراض الدم.

- أخصائي الأطفال.
- أخصائي الجهاز الهضمي.
- أخصائي المسالك البولية.
- أخصائي الأنف والإذن والحنجرة.
- معالج النطق.
- المعالج الطبيعي.
- المعالج الوظيفي.

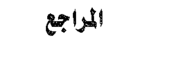
ولمحاولة الوقاية ينبغي إجراء التشخيص قبل الولادة من خلال الإجراءات التالية:

- الأشعة الصوتية للجنين: فقد يظهر ضعف نمو الجنين، صغر حجم الرأس، شق الحنك، فتق الحجاب الحاجز، ودقات حركة الجنين.
- إجراء التحليل الكروموسومي الخاص.
- تحليل السائل الأمنيوسي ـ ماء الجنين: خلال الأسبوع 14 ـ 16 من الحمل.
- تحليل عينة المشيمة خلال الأسبوع 10 ـ 13 من الحمل.
- تحليل عينة من دم الجنين.

أكدت جميع نتائج الدراسات والأبحاث أن مراحل النمو الأولية تعتبر ذات أهمية بالغة في نمو الطفل وتكيفه، وإن السنوات الأولى من حياة الطفل تسهم بشكل مؤكد في اكتساب مختلف المفاهيم والمهارات الضرورية سواءً كانت لغوية أو معرفية أو سلوكية أو اجتماعية أو أكاديمية وذلك حسب حاجة كل طفل،

والتدخل المبكر قد يحد من الإعاقة أو يخففها وفي بعض الأحيان يكون مانعاً لحدوثها، مما يؤدي بالتالي إلى تخفيف الجهد والتكلفة المادية المتوقعة على تقديم خدمات تربوية متخصصة.




المراجع



المراجع

أولاً: المراجع العربية

- الإمام محمد صالح (2010)، قضايا وآراء في التربية الخاصة، عمان، الأردن، دار الثقافة.
- الإمام، محمد صالح، الجوالده، فؤاد (2008). مراحل تطور نظرية العقل لدى المعاقين عقلياً، بحث منشور، مجلة كلية التربية، جامعة عين شمس، العدد 32: الجزء الرابع.
- الإمام، محمد صالح، الجوالده، فؤاد (2009). دراسة لبعض المتغيرات النفسية لدى الأطفال المعاقين عقلياً القابلين للتعلم في ضوء نظرية العقل، مجلة التربية، كلية التربية، جامعة الزقازيق، العدد 63: الجزء الثاني.
- الإمام محمد صالح، الجوالده، فؤاد عيد (2010 ـ أ)، الإعاقة العقلية ومهارات الحياة في ضوء نظرية العقل، عمان، الأردن: دار الثقافة.
- الإمام محمد صالح، الجوالده: فؤاد عيد (2010 ـ ب)، الإعاقات التطورية والفكرية، تطبيقات تربوية من منظور نظرية العقل، عمان، الأردن، دار الثقافة.
- الإمام محمد صالح : الجوالده: فؤاد عيد (2010 ـ ج)، السلوكات الدالة على نظرية العقل، عمان، الأردن: دار الثقافة.
- الإمام محمد صالح : الجوالده: فؤاد عيد (2010 ـ د)، التوحد ونظرية العقل، عمان، الأردن، دار الثقافة.

- الخميسي، السيد سعد. (2007). الأسباب الجينية لبعض الاضطرابات النمائية، مؤتمر الإعاقات النمائية، جدة، السعودية.
- سيسالم، كمال وآخرون. (1987). المعاقون أكاديمياً وسلوكياً، الرياض، دار عالم الكتب.
- الشناوي، محمد محروس. (1997). الإعاقة العقلية، القاهرة: دار غريب للطباعة والنشر والتوزيع.
- فاروق، صادق (2000). التوازن بين المدخل الطبي والمدخل التربوي في رعاية أطفال متلازمة داون، ندوة الإعاقات النمائية: قضاياها ومشكلاتها العملية، جامعة الخليج العربي، البحرين.
- فراج، عثمان لبيب (2002). الإعاقة الذهنية في مرحلة الطفولة، مصر، منشورات المجلس العربي للطفولة و التنمية.
- مرسي، كمال إبراهيم (1996): مرجع في علم التخلف العقلي، دار النشر للجامعات المصرية، القاهرة.
- مرسي، كمال إبراهيم (1999). مرجع في علم الإعاقة العقلية، الطبعة الثانية، مصر، القاهرة، دار النشر للجامعات.
- نشواتي، عبد المجيد. (2003). علم النفس التربوي، الطبعة الرابعة، عمان، الأردن: دار الفرقان.
- هالاهان وكوفمان (2008). سيكولوجية الأطفال غير العاديين وتعليمهم (ترجمة: محمد ، عادل عبدالله) عمان، الأردن. دار الفكر.

ثانياً: المراجع الانجليزية

- Abbeduto L,Povetto M,Kesin E,Weissman MD ,Karadottir S,O'Brien A,CawthonS,(2001)The linguistic and cognitive profile of Down syndrome: evidence from a comparison with fragile X syndrome. Oct;7(1):9-15. Waisman Center, University of Wisconsin-Madison, Madison, Wisconsin, USA.
- Abdel-Hamid M,Lehmkamper C,Sonntaq C, Juckel G,Daum I,Brune M,(2009),Theory of mind in schizophrenia: the role of clinical symptomatology and neurocognition in understanding other people's thoughts and intentions. Jan 30;165(1-2):19-26. Epub 2008 Dec 14. Department of Psychiatry, Psychotherapy, Psychosomatics and Preventative Medicine, University of Bochum, LWL Hospital, Germany.pubMed
- Arntz A,Bernstein D.Oorschot M,Schobre P,(2009),Theory of mind in borderline and cluster-C personality disorder. Nov;197(11):801-7. Clinical Psychological Science, Maastricht University, Maastricht, The Netherlands.pubMed
- Astington,JanetWilde,(2001), The Future of Theory-of-Mind Research: Understanding Motivational States, the Role of

Language, and Real-World Consequences. Child Development, v72 n3 p685-87 May-Jun 2001

- Atabek ME, Keskin M, Kurtoglu S, Kumandas S.(2004) ;Cohen syndrome with insulin resistance and seizure. Pediatr Neurol. 30: 61-3. [PubMed]
- Attwood, T.(1999) 'Modifications to Cognitive Behaviour Therapy to accommodate the unusual cognitive profile of people with Asperger's Syndrome.'Autism99 Conference Papers. www.autism99.org
- Attwood, T.(2000)'The Autism epidemic: Real or imagined? 'Autism and Asperger's Digest ,November / December, London: NAS.
- Banati M,Sandor J,Mike A,llies E,Bors L,Feldmann A,Herold R, llles Z,(2009),Social cognition and Theory of Mind in patients with relapsing-remitting multiple sclerosis,Nov 17, Department of Neurology, University of Pecs, Pecs, Hungary.pubMed
- Baron-Cohen, Simon. Mindblindness: An Essay on Autism and Theory of Mind. Cambridge: The MIT Press, 1995.

- Baron-Cohen,Therese Jolliffe, Catherine Mortimore, and Mary Robertson(1997),Another advanced test of theory of mind: evidence from very high functioning adults,with autism or Asperger Syndrome This paper appeared in Journal of Child Psychology and Psychiatry, 1997, 38, 813-822.
- Beate Sodian a; Claudia(2008). Thoermer a Precursors to a Theory of Mind in infancy: Perspectives for research on autism The Quarterly Journal of Experimental Psychology, Volume 61, Issue 1 January 2008 , pages 27 - 39
- Beaumont R,Newcombe P,(2006)Theory of mind and central coherence in adults with high-functioning autism or Asperger syndrome. Jul;10(4):365-82. School of Psychology, University of Queensland, Australia. renae@psy.uq.edu.au,pubMed
- Becker, K.; Splitt, M. (2001) A family with distal arthrogryposis and cleft palate: possible overlap between Gordon syndrome and Aase-Smith syndrome. Clin. Dysmorph. 10: 41-45,. PubMed ID
- Bodden ME,Dodel R,Kalbe E,(2009),Theory of mind in Parkinson's disease and related basal ganglia disorders: A systematic

review. Nov 11. Department of Neurology, Philipps-University, Marburg, Germany.pubMed

- Bogdashina,O.(2004) Communication Issues in Autism and Asperger Syndrome: Do we speak the same language? London: Jessica Kingsley Publishers.
- Bowler, D.M. (1992) Theory of Mind in Asperger Syndrome. Journal of ChildPsychology and Psychiatry, 33, 877-893.
- Brooke, B.S., et al. Angiotensin II Blockade and Aortic-Root Dilation in Marfan's Syndrome. New England Journal of Medicine, volume 358, number 26, June 26, 2008, pages 2787-2795.
- Dockett,Sue,(1998), Constructing Understandings through Play in the Early Years, International Journal of Early Years Education, v6 n1 p105-16 Mar 1998.
- Duverger H,DaFonseca D, Bailly D, Deruelle C,(2007), Theory of mind in Asperger syndrome, Sep;33(4 Pt 1):592-7. Service de Pédopsychiatrie, Hôpital Sainte-Marguerite, 270, boulevard Sainte-Marguerite, 13009 Marseille ,pubMed.

- Carroll, M AJ.(2007) Cytogenetics. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 18th Ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier;: chap 81.
- Charman,Tony;Knoll,Meredith,(200), Teaching False Belief and Visual Perspective Taking Skills in Young Children: Can a Theory of Mind Be Trained?, Child Study Journal, v30 n4 p273-304 2000.
- Chiyoko Kobayashi, Gary H. Glover, Elise Temple(2007),Chidren,s and adulcte neural basses of verbal and nonverbal theory of mind,Neuropsychologia, Volume 45, Issue 7, 2007, Pages 1522-1532.
- Craig J,Baron-Cohen S.,(2000),Story-telling ability in children with autism or Asperger syndrome: a window into the imagination. ;37(1):64-70. Department of Experimental Psychology, University of Cambridge, UK. sb205@cus.com.ac.uk,pubMed
- Cross, David;Wellman,Henry M(2001), Theory of Mind and Conceptual Change Child Development, v72 n3 p702-07 May-Jun 2001.

- Eaves, R.(1996) 'Autistic disorders.' In P. Wehman and P. McLaughlin(eds) Mental Retardation and Developmental Disabilities (2nd edition).Boston: Andover Medical Publishers, pp.201-216.
- Fischer, K. W., & Pipp, S. L. (1984). Processes of cognitive development: Optimal level and skill acquisition. In R. J. Sternberg (Ed.), Mecha-nisms of cognitive development (pp. 45-80). New York: Freeman.
- Frye,Douglas;Ziv,Margalit,(2003), The Relation between Desire and False Belief in Children's Theory of Mind: No Satisfaction?, Developmental Psychology, v39 n5 p859-76 Sep 2003.
- Garner C,Callias M,Turk J,(1999),Executive function and theory of mind performance of boys with fragile-X syndrome. Dec;43 (Pt 6): 466-74. Children's Department, South London and Maudsley NHS Trust, Maudsley Hospital, UK.pubMed.
- Genetic and Rare Diseases Information Center,(2009) , Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD).

- Gernsbacher, M.A.(2004)'Autistics need acceptance, not cure.' www.autistics.org/library/acceptance.html

- Ghaziuddin, M., Butler, E., Tsai, L. and Ghaziuudin, N.(1994) 'A Brief report: A comparison of the diagnostic criteris for Asperger Syndrome.' Journal of Autism and Developmental Disorders, 22,643-649.

- Goodgive ,j: (2000) Autism , The Resource foundation of children with challenges , U S A.

- Gillespie, Nick.(2004), "All Culture, All the Time. Choice: The Best of Reason. Edited by Nick Gillespie. Dallas: Benbella, 2004. 47-60.

- Gopnik,Alison;Slaughter,Virginia,(1996), Conceptual Coherence in the Child's Theory of Mind: Training Children To Understand Belief, Child Development, v67 n6 p2967-88 Dec 1996.

- Gorlin, R. J.; Cohen, M. M., Jr.; Levin, L. S. (1990) Syndromes of the Head and Neck. New York: Oxford Univ. Press (pub.) (3rd ed.). Pp. 744 only.

- Grady, D.,(1998): Low Resolution Physical Mapping of Human Chromosome 5: Cloning the Cri du Chat, Critical Regions

Human Genome Program Contractor-Grantee Workshop IV, New Mexico.

- Grandin, T.(2002) An Inside View of Autism
  www.autismtoday.com/articles/An_Inside_View_OF_Autism.htm
  http://rarediseases.info.nih.gov/GARD/Disease.aspx?PageID=4&DiseaseID=5810
- Grant,C. Russo,N.,Munir,Rahman,A. Burack,J.A,Cornish,K 2005: Theory of Mind Deficits in Children with Fragile X Syndrome, Journal Articles; Reports - Research, Journal of Intellectual Disability Research, V49 n5 p372-378 May 2005.
- Grant CM,Apperly I, Oliver C,(2007),Is theory of mind understanding impaired in males with fragile X syndrome?, Feb;35(1):17-28. Epub 2006 Nov 23. Paediatric Psychology, Child Development Centre, Windsor Building, Leicester Royal Infirmary, Leicester, LE1 5WW, United Kingdom.pubMed.
- Hallahan, D. P., & Kauffman, J. M. (2006). Exceptional learners: An introduction to special education: A study on characteristics

and competencies need by Teachers of The Mentally retarded (10th ed). Boston: Allyn & Bacon.

- Happe, E G. E. (1995). The role of age and verbal ability in the theory of mind task performance of subjects with autism. Child Development, 66, 843-855.
- Harold Chen (2009) , Professor, Departments of Pediatrics, Obstetrics and Gynecology, and Pathology, Director of Genetic Laboratory Services, Louisiana State University Medical Center Contributor Information and Disclosures
- Harold Chen(2009) , Wolf-Hirschhorn Syndrome؛ Departments of Pediatrics, Obstetrics and Gynecology, and Pathology, Director of Genetic Laboratory Services, Louisiana State University Medical Center. http://emedicine.medscape.com/article/950480-overview
- Hatton ,Chris;Hare,Dougal J;Kinderman,Peter;Blackshaw,Alison J.,(2001), Theory of Mind, Causal Attribution and Paranoia in Asperger Syndrome ,Autism: The International Journal of Research and Practice, v5 n2 p147-63 Jun 2001.

- Hay DA,(2008),Fragile X--a challenge to models of the mind and to best clinical practice. Jun:44(6):626-7. Epub 2007 Dec 23. School of Psychology, Curtin University of Technology, Perth, Australia. d.hay@curtin.edu.au,pubMed.
- Hingorani M, Nischal KK, Davies A, Bentley C, Vivian A, Baker AJ. (1999);Ocular abnormalities in Alagille syndrome. Ophthalmology 106(2):330-337.

  http://www.answers.com/topic/edwards-syndrome
- Holly H. Ardinger& Robert H. Ardinger, (2002) References and further reading may be available for this article. To view references and further reading you must purchase this article. Volume 15, Issue 2, August 2002, Pages 89-92.
- Hurt K, Sottner O, Záhumenský J, (2007). "[Choroid plexus cysts and risk of trisomy 18. Modifications regarding maternal age and markers]" (in Czech). Ceska Gynekol 72 (1): 49-52. PMID 17357350.
- Institute of Human Genetics (2004): What are Genetic Disorders? U S A. www.autismtoday.com/articles/An_Inside_View_OF_Autism.htm

- James, William; Berger, Timothy; Elston, Dirk (2005). Andrews' Diseases of the Skin: Clinical Dermatology. (10th ed.). Saunders. ISBN0721629210.http://ghr.nlm.nih.gov/condition=crouzonsyndrome
- John AE,Rowe ML,Mervis CB,(2009),Referential communication skills of children with Williams syndrome: understanding when messages are not adequate. Mar;114(2):85-99. University of Louisville, Louisville, KY 40292, USA. pubMed
- Jordon, R.(2001) Autism with Severe Learning Difficulties. London: Souvenir Press.
- Julie Péron, Siobhan Vicente, Emmanuelle Leray, Sophie Drapier, Dominique Drapier, Renaud Cohen, Isabelle Biseul, Tiphaine Rouaud, Florence Le Jeune, Paul Sauleau, Marc Vérin(2009), Are dopaminergic pathways involved in theory of mind ?A study in Parkinson's disease , Neuropsychologia, Volume 47, Issue 2, January 2009, Pages 406-414.
- Kaland N,Smith L,Mortensen EL,(2007),Response times of children and adolescents with Asperger syndrome on an 'advanced' test of theory of mind. Feb;37(2):197-209.

Faculty of Social Sciences, Lillehammer University College, N-2626 , Lillehammer, Norway. nils@koland.net,pubMet.

- Kanner, L.(1943)'Autistic disturbances of affective contact.' Nervous Child,2,217-250.
- Katharine, E., (2004): Exploring Autism: The Search for a Genetic Etiology , The Child Advocate Autism and Genetics Page, U S A.
- Keane, M.G. and Pyeritz, R.E. Medical Management of Marfan Syndrome. Circulation, volume 117, number 21, May 21, 2008, pages 2802-2803.
- Kew, J., Wright, A., & Halligan, P.W. (1998). Somesthetic aura: The experience of "Alice in Wonderland", The Lancet, 351,p1934.
- King RA(1995) : Albinism, , The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease,7th ed., McGraw Hill, Inc., Health Professions Division, New York.
- Klin A, and Volkmar, F.R.(1996) Asperger Syndrome: Some Guidelines for Assessment, Diagnosis and Intervention. Yale/LDA Social Learning Disability Study. Yale : Learning Disabilities Association of America.

- Klin, A.(1994)'Asperger syndrome.' Child and Adolescent Psychiatry Clinic of North America,3,131-148.
- Klin, A., Sparrow, S. S,Volkmar, F. R., Cicchetti, D.V. and Rourke, B.p.(1995) 'Asperger syndrome.' In B.P.Rourke(ed)Syndrome of Nonverbal Learning Disabilities:Neuro-developmental Manfistations.NewYork Guildford Press,PP.93-118.
- Kochmeister, S.(1995) 'Excerpts from "Shattering Walls". Facilitated Communication Digest,5(3)9-11.
- Lawson,W.(2001) Understanding and Working with the Spectrum of Autism: An Insider's view. London: Jessica Kingsley Publishers.
- Lewis P,Abbeduto L,Mutphy E,Richmond E,Giles N,Brouno L,Schroededer S, (2006) Cognitive, language and social-cognitive skills of individuals with fragile X syndrome with and without autism. Jul;50(Pt 7):532-45. Waisman Center University of Wisconsin, Madison, WI 53705, USA. lewis@waisman.wisc.edu,pubMed.

- Longmore, Murray; Ian Wilkinson, Tom Turmezei, Chee Kay Cheung (2007). Oxford Handbook of Clinical Medicine. Oxford. pp. 686.
- Lorusso ML,Galli R, Libera L, Gagliardi C,Borgatti R,Hollebrandse B,(2007),Indicators of theory of mind in narrative production: a comparison between individuals with genetic syndromes and typically developing children. Jan;21(1):37-53. Scientific Institute E.Medea, Bosisio Parini (LC), Italy. pubMed.
- Luc Jasmin, (2009) , Departments of Anatomy and Neurological Surgery, University of California, San Francisco, Summer GS. Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. Optom Vis Sci.;86:659-662.
- Manjivional, J. and Prior, M.(1995) 'Comparison of Asperger syndrome and high-functioning autistic children on a test of motor impairments.' Journal of Autism and Developmental Disorders,25(1),23-39.
- Mark A. Sabbagh, Fen Xu, Stephanie M. Carlson, Louis J. Moses, and Kang Lee,(2001),The Development of Executive

Functioning and Theory of Mind,A Comparison of Chinese and U.S. Preschoolers,1Queen's University at Kingston, Kingston, Ontario, Canada; 2Beijing Normal University, Beijing, People's Republic of China; 3University of Washington; 4University of Oregon; and 5University of Toronto, Toronto, Ontario, Canada.

- Martin SR, Garel L, Alvarez F.(1996) Alagille's syndrome associated with cystic renal disease. Arch Dis Child; 74:232-235.
- Marty. E and MaryAnn Demchak(2005), Information for this Fact Sheet supplied with permission from the Nevada Dual Sensory Impairment Project. Newsletter, Volume 15, Number.
- Mary Kulger, (2004).*Cornelia de Lange Syndrome* Distinctive facial features help identify syndrome, About.com Health's Disease and Condition content is reviewed by our<u>Medical Review Board</u>.
- McKusick VA. Mendelian (1994) ,inheritance in man. Baltimore and London, The John Hopkins University Press.

- Meins E; Fernyhough C; Wainwright R; Das Gupta M; Fradley E; Tuckey M,(2002), Maternal Mind-Mindedness and Attachment Security as Predictors of Theory of Mind Understanding, Child Development , Volume 73, Number 6, November 2002 , pp. 1715-1726(12).
- Melamed Y, Barkai G, Frydman M ,(1994) Multiple supernumerary teeth (MSNT) and Ehlers-Danlos syndrome. J Oral Pathol Med; 23(2):88-91.
- Miller,Carol A, (2004),False Belief and Sentence Complement Performance in Children with Specific Language Impairment, Taylor & Francis Group Journals, 325 Chestnut Street, Suite 800, Philadelphia, PA 19106. Tel: 800-354-1420 (Toll Free); Fax: 215-625-8914.
- Moses,Louis J;Carlson,Stephanie M,(2001), Individual Differences in Inhibitory Control and Children's Theory of Mind, Child Development, v72 n4 p1032-53 Jul-Aug 2001.
- Nicholas John Bennett, (2009) , Fellow in Pediatric Infectious Disease, Department of Pediatrics, State University of New York Upstate Medical University.

- Noll, P., & Mclaren,B.,(2001) : William s Syndrome, The Resource For Children With Challenges , U S A .
- Oldershaw A, Hambrook D, Tvhanturia K, Treasure J ,Schmidt U, (2009).Emotional Theory of Mind and Emotional Awareness in Recovered Anorexia Nervosa Patients. Dec 7. King's College London (A.O., D.H., K.T., U.S.), Institute of Psychiatry, Division of Psychological Medicine and Psychiatry, Section of Eating Disorders, London, UK; and the Department of Academic Psychiatry (J.T.), Guy's, King's and St. Thomas' Medical School, London, UK.PubMed.
- Oner O,ozauven HD,Okten F.Yaqmurlu B,Olmez S, Munir K (2009),Proton magnetic resonance spectroscopy in Asperger's syndrome: correlations with neuropsychological test scores, Spring;20(1):22-7 PupMed.
- O'Neill. J.L.,(1999) Through the Eyes of Aliens: A Book about Autistic people .London: Jessica Kingsley Publishers.
- Ozonoff, S, Rogers, S, & Pennington, B, (1991) Asperger's Syndrome: evidence of an empirical distinction from high-

functioning autism. Journal of Child Psychiatry and Psychology, 32, 1107-1122.

- Patrick Htain Win (2009), DiGeorge Syndrome. http://emedicine.medscape.com/article/135711-overview
- Porter MA,Coltheart M,Langdon R,(2008),Theory of mind in Williams syndrome assessed using a nonverbal task. May; 38(5):806-14. Macquarie Centre for Cognitive Science, Macquarie University, Sydney, NSW 2109, Australia. pubMed.
- Rajendra D. Badgaiyan (2009) Theory of mind and schizophrenia ,Consciousness and Cognition, Volume 18, Issue 1, March 2009, Pages 320-322.
- Rebecca Bull, Louise H. Phillips, Claire A. Conway,(2008),The role of control functions in mentalizing :Dual-task studies of Theory of mind and executive function Cognition, Volume 107, Issue 2, May 2008, Pages 663-672.
- Rejon Altble C, Vidal Castro C,Lopez Santin JM (2009)Concept of representation and mental symptoms. The case of theory of mind. Hospital de Día Hospital Universitario de la

Princesa, Madrid, Spain. crejon@hotmail.com 42(4):219-28. Epub May 16.pubMed.

- Roach, Joseph.(1995) "Culture and Performance in the Circum-Atlantic World." Performativity and Performance. Edited by Andrew Parker and Eve Kosofsky Sedgwick. New York: Routledge, 1995. 45-63.
- Ruffman,Ted:SladeLance:Crowe,Eena,(2002),The Relation between Children's and Mothers' Mental State Language and Theory-of-Mind Understanding, Child Development, v73 n3 p734-51 May-Jun 2002.
- Samson AC , Hegenloh M. ,(2009),Stimulus Characteristics Affect Humor Processing in Individuals with Asperger Syndrome. Oct 27. , Department of Psychology, University of Fribourg, Rue Faucigny 2, 1700, Fribourg, Switzerland, andrea. Samson @unifr.ch.pubMedScragg,P.and Shah, A.(1994) 'Prevalence of Asperger's Syndrome in a secure hospital.' British Journal of Psychiatrt,165,769-782.
- Santos A, Deruelle C,(2009),Verbal peaks and visual valleys in theory of mind ability in Williams syndrome. Apr;39(4):651-

9. Epub 2008 Nov 28. Mediterranean Institute of Cognitive Neurosciences, CNRS, Chemin Joseph Aiguier, Marseille, France,pubMed.

- Schneider,Wolfagang;Lockl,Kathrin,(2007), Knowledge about the Mind: Links between Theory of Mind and Later Metamemory, Child Development, v78 n1 p148-167 Jan-Feb 2007.
- Seniu A,Southqate V,White S,Frith U,,(2009),Mindblind eyes: an absence of spontaneous theory of mind in Asperger syndrome. Aug 14;325(5942):883-5. Epub 2009 Jul 16. Centre for Brain and Cognitive Development, Birkbeck, University of London, London, UK, pubMed
- Shore,Cecilia;Meyer,SarahA,(2001),Children's Understanding of Dreams, Biennial Meeting of the Society for Research in Child Development (Minneapolis, MN, April 19-22, 2001).
- Shprintzen RJ(2008) . Velo-cardio-facial syndrome: 30 years of study. Developmental Disabilities Research Reviews.;14:3.
- Sicotte C, Stemberger RM , (1999).o children with PDDNOS have a theory of mind? Loyola College, Baltimore, Maryland, USA. Jun;29(3):225-33 PubMed.

- Smith, A., Klima, E., Bellugi, U., Grant, J., & Baron-Cohen, . (1995). Is there a social module? Language, face processing, and theory of mind in subjects with Williams syndrome. Journal of Cognitive Neuroscience, 7(2), 196-208.
- Spears,S.,(2000) : Prader-Willi Syndrome , The Resource For Children With Challenges , U S A .
  http://children.webmd.com/cohen-syndrome-10577
- Spek AA,Scholte EM,Van Berckelaer-Onnes IA,(2009),Theory of Mind in Adults with HFA and Asperger Syndrome. Sep 10. GGZ Eindhoven, Boschdijk 771, P.O. Box 1418, 5626 AB, Eindhoven, The Netherlands, aa.spek@ggze.nl.
- Stanly J.Swierzewski,(2007); Nephrotic Syndrome Overview, Signs and Symptoms, Causes.
  http://emedicine.medscape.com/article/941723-overview
- Sullivan KE.(2008) Chromosome 22q11.2 deletion syndrome: DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome. Immunology and Allergy Clinics of North America.;28:353.
- Sulliv Kate Sullivan and Helen Tager-Flusberg(2005):Second-Order Belief Attribution in Williams Syndrome: Intact or

Impaired?, American Journal on Mental Retardation: Vol. 104, No. 6, pp. 523-532.

- Sullivan K,Tager-Flusberg H,(1999),Second-order belief attribution in Williams syndrome: intact or impaired?, Nov;104(6):523-32. Eunice Kennedy Shriver Center, Center for Research on Developmental Disorders, Waltham, MA 02452, USA. ksullivan@shriver.org,pubMet.
- Sweeney,B., & Klages ,P.,(2000) :Cri Du Chat Syndrome, The Resource For Children With Challenges , U S A .

  http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000490.htm
- Tager-Flusberg, H., & Sullivan, K. (1999, April). Are theory of mind abilities spared in children with Williams syndrome? Paper presented at the meeting of the Society for Research in Child Development, Albuquerque, NM.
- Thoma P,Hennecke M, Mandok T,Wahner A,Brune M,Juckel G,Daum,(2009),Proverb comprehension impairments in schizophrenia are related to executive dysfunction. Dec 30;170(2-3):132-9. Epub 2009 Nov 10. Institute of Cognitive Neuroscience, Dept. of Neuropsychology, Faculty of

Psychology, Ruhr-University of Bochum, 44780 Bochum, Germany.pubMed.

- Walker, S(2005), Gender Differences in the relation ship between Young Children's Peer- Related Social Competence and Individual Differences in Theory of mind , The Journal of Genetic Psychology, 2005, 166(3), 297-312.
- Walter,A;Furniss,F;Gillott,A,(.2004) Theory of Mind Ability in Children with Specific Language Impairment, Child Language Teaching and Therapy, v20 n1 p1-11 Feb 2004.
- Williams D.(1996) Autism: An Inside-Out Approach: An Innovative Look at the 'Mechanics of Autism' and its Developmental' Cosins' . London: Jessica Kingsley Publishers.
- Wing, L .(2000) 'Past and future of research on Asperger's Syndrome.' In A. Klin, F. K . Volkmar and S. S. Sparrow(ed.) Asperger's Syndrome. New York: The Guildford Press, pp.418-432.
- Wing,L.(1996) The Autistic Spectrum: A Guide to Parents and Professionals. London: Constable and Company.

- Wolfgang,Schneider,2003,The Development of Theory of Mind and Metacognition in Early Childhood: A Longitudinal Study on Intercorrelations and Precursors.
- World Health Organization (1992) International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 10th edition(ICD-10) Geneva:WHO.
- Wozniak G, Noll T. Factor XIII and wound healing. 2002; 22(1): 59-62. http://www.mayoclinic.com/health/digeorge-syndrome/DS00998
- Yirmiya, Nurit, Osnat Erel, Michal Shaked, and Daphna Solomonica-Levi(1998). Meta-Analyses Comparing Theory of Mind Abilities of Individuals With Autism, Individuals With Mental Retardation, and Normally: Developing Individuals Psychological Bulletin Copyright 1998 by the American Psychological Association, Inc. , Vol. 124, No. 3, 283-307.
- Yirmiya, Nurit, Tammy Pilowsky, Daphna Solomonica-Levi, and Cory Shulm (1999) . Brief Report: Gaze Behavior and Theory of Mind Abilities in Individuals with Autism, Down Syndrome, and Mental Retardation of Unknown Etiology: Journal of Autism and Developmental Disorders, Vol. 29, No. 4.

- Yuki Otsuka, Naoyuki Osaka, Takashi Ikeda, Mariko Osaka(2009), Individual differences in the theory of mind and superior temporal sulcus Neuroscience Letters, In Press, Uncorrected Proof, Available online 24 July 2009.
- Zaitchik D, Tager-Flusberg H.(1994) Preschoolers can attribute second-order beliefs. DevelopmentalPsychology. 1994; 30:395–402.
- ZallaT,Sav AM , Stopin A ,Ahade S,Lebover M.,(2009),Faux pas detection and intentional action in Asperger Syndrome. A replication on a French sample. Feb;39(2):373-82. Epub 2008 Aug 23. Institut Jean Nicod, CNRS, Ecole Normale Supérieure, 75005, Paris, France. tiziana.zalla@ens.fr,pubMed.
- Ziatas K,Durkin K,Pratt C.(2003) Differences in assertive speech acts produced by children with autism, Asperger syndrome, specific language impairment, and normal development. Winter;15(1):73-94. PubMed.
- Ziatas K,Durkin K ,Pratt C (1998)Belief term development in children with autism, Asperger syndrome, specific language impairment, and normal development: links to theory of mind

development. Jul;39(5):755-63. The University of Western Australia, Perth, Australia, PubMed.

- Zunshine, Lisa (2008). Theory of Mind and Fictions of Embodied Transparency : The Ohio State Univ. Press.

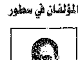
ثالثاً : المواقع الإلكترونية

- http://www.vcfsef.org/
- http://www.mayoclinic.com/health/digeorge-syndrome/DS00998
- http://rarediseases.about.com/cs/cdls/a/101903.htm
- http://www.aahbei.org/files/forms/Cornelia.pdf
- http://www.nephrologychannel.com/nephrotic/index.shtml
- http://kidney.niddk.nih.gov/kudiseases/pubs/childkidneydiseases/nephrotic_syndrom/
- http://www.medicinenet.com/ehlers-danlos_syndrome/article.htm
- http://www.alagille.org/newsarchive.html
- http://emedicine.medscape.com/article/963894-overview
- http://www.medterms.com/script/main/art.asp?articlekey=17546

- http://www.medterms.com/script/main/art.asp?articlekey=15593
- http://www.wrongdiagnosis.com/a/aase_smith_syndrome/intro.htm



المؤلفان في سطور





الدكتور محمد صالح الإمام

- أستاذ التربية الخاصة المشارك في جامعة عمان العربية للدراسات العليا.
- مستشار التربية الخاصة في جمهورية مصر العربية.
- عضو الجمعية المصرية للفئات الخاصة.
- رئيس الجمعية العربية لصعوبات التعلم.
- له عشرة كتب منشورة.
  - التدريس لذوي الاضطرابات اللغوية.
  - التفكير الناقد والإبداعي رؤية عصرية.
  - أساسيات التربية الخاصة.
  - قضايا وآراء في التربية الخاصة.
  - الإعاقة العقلية ومهارات الحياة "في ضوء نظرية العقل".
  - الإعاقات التطورية والفكرية تطبيقات تربوية "من منظور نظرية العقل".
  - السلوكات الدالة على نظرية العقل.
  - التوحد ونظرية العقل.
  - التوحد "رؤية الأهل والأخصائيين".
  - القياس في التربية الخاصة "رؤية تطبيقية".
- له ما يزيد عن سبعة وثلاثون بحثاً منشوراً في مجلات علمية محكمة.
- أشرف على ما يقرب من ثمانين رسالة جامعية لدرجتي الماجستير والدكتوراه.

- ناقش في العديد من الجامعات الأردنية والخليجية والسودانية.
- قام بتدريس ما يزيد عن عشرون مساق جامعي في تخصصات التربية الخاصة. والنمو وعلم النفس التربوي والقياس والتقويم.
- له العديد من المقالات في الصحف المصرية والأردنية والخليجية.
- شارك في العديد من المقابلات والبرامج الإذاعية والتلفزيونية العربية (القنوات المصرية ـ قناة الجزيرة ـ الفضائية الأردنية ـ الفضائية الكويتية ـ السعودية).
- البريد الالكتروني:

EMAM-SH@hotmail.com mshe66@yahoo.com



الدكتور فؤاد عيد الجوالده

- نائب عميد شؤون الطلبة في جامعة عمان العربية للدراسات العليا.
- أستاذ التربية الخاصة المساعد.
- شارك في العديد من الدورات التدريبية الداخلية والخارجية.
- شارك في مؤتمرات محلية وخارجية.
- قام بالتدريس في كليات القوات المسلحة في الأردن والسعودية.
- قام بتدريس مساقات جامعية في تخصصات التربية الخاصة، وعلم النفس.
- عضو في بعض لجان المجالس والجمعيات الرسمية في الأردن.
- عضو الجمعية العربية لصعوبات التعلم.
- له خمسة كتب منشورة:
  - الإعاقة العقلية ومهارات الحياة "في ضوء نظرية العقل".
  - الإعاقات التطورية والفكرية تطبيقات تربوية "من منظور نظرية العقل".
  - السلوكات الدالة على نظرية العقل.
  - التوحد ونظرية العقل.
  - التوحـد "رؤية الأهل والأخصائيين".

- له ثمانية أبحاث محكمة منشورة.
- البريد الالكتروني:

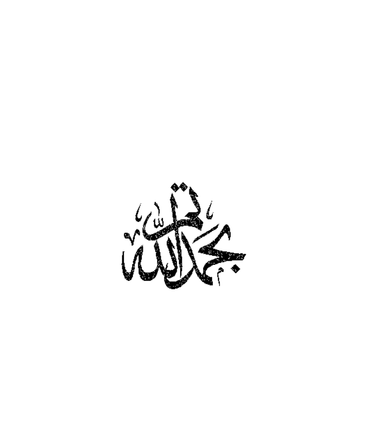
jawaldehfuad@yahoo.com   jawaldehfuad@hotmail.com

تسعدنا مشاركتكم لنا

عبر الموقع الإلكتروني

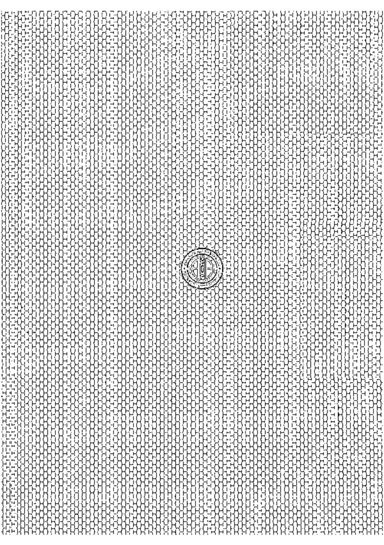
MIND.YOO7.COM

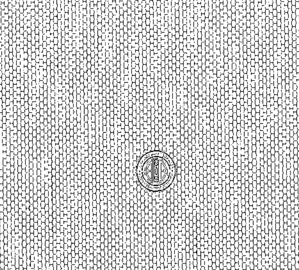
المؤلفان


تم بحمد الله









Mind Theory Series In Special Education 6

Pervasive Development Disorders (PDDS)

Pervasive Development Disorders (PDDS)

Mo... Al-Emam

Fu... Jawaldeh

ISBN 9957-16-655-7
9 789957 166557
تصميم وإخراج: مكتب دار الثقافة للتصميم والإنتاج

دار الثقافة للنشر والتوزيع
www.daralthaqafa.com